

**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

ОПРЕДЕЛЕНИЕ ПОЛОВОГО ХРОМАТИНА В ЭПИТЕЛИИ СЛИЗИСТОЙ ОБОЛОЧКИ ПОЛОСТИ РТА. ИЗУЧЕНИЕ 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.

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 карิโอтип.
 - 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.

3 Выполните практическую работу: «Определение полового хроматина в эпителии слизистой оболочки полости рта»

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 –XXY, XXXY, XXXXY и женщин – XO, XXX.

4 Выполните практическую работу: «Изучение кариотипов человека»

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 акроцентрическую хромосомы, выдерживая масштаб размеров хромосом; укажите номера зарисованных хромосом.

2 Для каждой группы хромосом (A, B, C, 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.

3 Сделайте вывод, в котором формулируются закономерности классификации хромосом человека.

Практическое занятие № 2

Решение задач моделирующих моногибридное, дигибридное и полигибридное скрещивание.

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

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, контролируемых 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 «x»;
- 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 генетического 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:

Решение:

A – миоплегия

P: a a A a

A – здоровы

G: a Aa

P: - Aa, aa

F1 Aa aa

больны здоровы

F1 с аномалией - ?

50% детей будут страдать миоплегией, 50% детей будут здоровы.

Ответ: вероятность рождения детей с аномалиями составит 50 %.

Задача № 2

Полидактилия (шестипалость) и близорукость предаются как доминантные признаки. Какова вероятность рождения детей без аномалий в семье, если оба родителя страдают обоими недостатками и при этом являются гетерозиготами по обоим признакам?

Дано:

Решение:

A – полидактилия

P: AaBb

AaBb

a – здоровые

G: AB Ab aB ab

AB Ab aB ab

B – близорукость

b – здоровые

P: AaBb

AaBb

Найти:

F1 без аномалий - ?

	AB	Ab	aB	Ab
AB	AABB Пол. близ.	AABb Пол. близ.	AaBb Пол. близ.	AaBb Пол. близ.
Ab	AABb Пол. близ.	Aabb Пол. здор.	AaBb Пол. близ.	Aabb Пол. здор.
aB	AaBB Пол. близ.	AaBb Пол. близ.	aaBB Здор. близ.	aaBb Здор. близ.
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

	Пол.близ.	Пол.здор.	Здор.близ.	Здор. здор.
--	-----------	-----------	------------	-------------

Ответ: вероятность рождения детей без аномалий составляет 1/16.

Задача № 3

Некоторые формы катаракты и глухонемоты у человека передаются как рецессивные несцепленные признаки.

Какова вероятность рождения детей с двумя аномалиями в семье, где один из родителей страдает катарактой и глухонемой, а второй супруг гетерозиготен по этим признакам?

Дано:

Решение:

а – катаракта

1) P: аавв

АаВв

А – здоровые

G: ав

АВ Ав аВ ав

в – глухонемота

В – здоровые

1) P: АаВв

АаВв

2) P: аавв

АаВв

F1 с двумя аномалиями - ?

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

1/4 - катаракта и глухонемота

Ответ: в первом случае вероятность рождения детей с двумя аномалиями = $1/4$, 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 № 3

Решение задач на наследование групп крови, сцепленное с полом наследование.

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

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

1 Ознакомьтесь с теоретическим материалом.

Типичным примером кодоминирования служит формирование IV группы у человека, или АВ-группы, гетерозиготной по аллелям I и I, которые по отдельности определяют образование II группы крови (I^AI^A или I^AI⁰) и III группы крови (I^BI^B или I^BI⁰).

Система групп крови АВО была открыта в 1900 г. австрийским ученым К. Ландштейнером.

В системе АВО существует четыре группы крови:

I группа крови – ОО (I⁰I⁰) ;

II группа крови – АА (I^AI^A или I^AI⁰) ;

III группа крови – ВВ (I^BI^B или I^BI⁰);

IV группа крови.- АВ (I^A, I^B)

2 Ознакомьтесь с алгоритмом решения задачи на наследование групп крови:

Перед судебно – медицинской экспертизой поставлена задача выяснить: является ли мальчик, имеющийся в семье супругов P1, родным или приемным. Исследование крови мужа, жены и ребенка показало: жена – АВ (IV) группа крови, муж – О (I) группа крови, ребенок - О (I) группа крови. Какое заключение должен дать эксперт и на чем оно будет основано?

Дано:

Решение:

- АВ (IV)

P: – I_AI_BI₀I₀

- О (I)

G: I_A, I_BI₀

F1 – родной или приемный I_AI₀ ; I_BI₀

II гр. III гр.

Ответ: мальчик – приемный сын, так как в данной семье не может быть ребенка с I группой крови.

3 Решите задачу на наследование групп крови по алгоритму:

Задача: Один из родителей имеет II группу крови, другой - III группу крови.

Определите возможные группы крови их детей, если оба родителя гетерозиготны.

4 Решите задачу на сцепленное с полом наследование:

Задача: Женщина, отец которой был гемофиликом, вышла замуж за мужчину, отец которого также был гемофиликом. Что вы можете сказать о здоровье их детей?

5 Решите задачу комбинированного типа:

Задача: Женщина, страдающая катарактой (доминантно-аутосомная форма), с нормальной свертываемостью крови, выходит замуж за гемофилика, имеющего нормальное зрение. У них родился сын гемофилик. Каков прогноз в отношении здоровья детей в этой семье?

6 Решите самостоятельно задачи рассмотренные типы наследования.

I вариант:

1) У матери I группа крови, у отца IV. Могут ли дети унаследовать группу крови одного из родителей?

II вариант:

1) Мать гомозиготна, имеет А (II) группу крови, отец гомозиготен, имеет В (III) группу крови. Какие группы крови возможны у их детей?

7 Ответьте на контрольные вопросы:

- 1 Для чего необходимо проводить анализирующее скрещивание?
- 2 В чем суть неполного доминирования?
- 3 Как происходит наследование групп крови по системе АВ0

Практическое занятие № 4

Составление родословных схем

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

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 пытаются 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 венчаный,
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 передаваться 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 долгоязыких
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 № 5

Раскладка аномальных кариотипов по фотографиям.

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.

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 У-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?

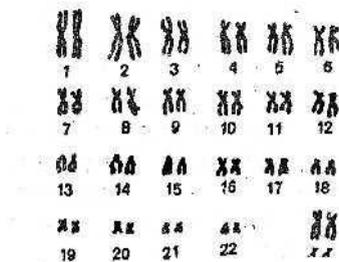
От брака глухонемой женщины с нормальным мужчиной родился глухонемой ребенок. Определите генотип родителей.

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?

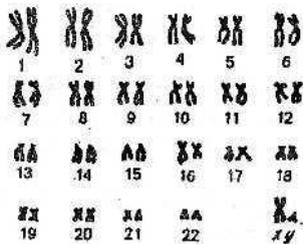
4) Каков генотип и фенотип детей, родившихся от брака мужчины гемофилика и женщины, страдающей дальтонизмом?

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

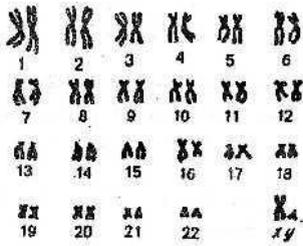
♀



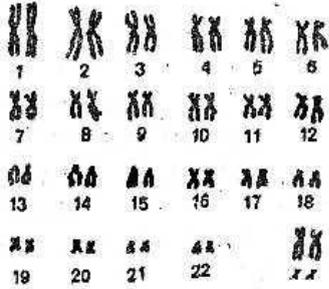
♂



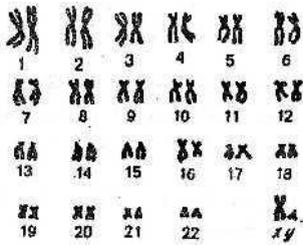
♂



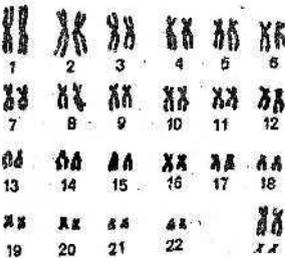
♀



♂



♀



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 №6

Составление меню больного с болезнями обмена веществ

Цель занятия формирование:

- 1 умений составлять алгоритм основных этапов ухода за больным с наследственной патологией, составлять меню больным с болезнями обмена веществ.
- 2 навыков ориентирования в особенностях клинических проявлений наследственных заболеваний.

Оборудование: Видеофильм «Наследственные заболевания», таблицы.

Методические указания

- 1 Ответьте на контрольные вопросы:

- 1 *Какова классификация наследственных заболеваний?*
- 2 *Какие вы знаете аутосомно-доминантные заболевания?*
- 3 *Перечислите аутосомно-рецессивные заболевания.*
- 4 *Назовите генные заболевания, сцепленные с полом.*
- 5 *Перечислите хромосомные заболевания человека, как их можно квалифицировать?*
- 6 *Что является причиной возникновения трисомий?*
- 7 *Что вы знаете о врожденной патологии?*
- 8 *Что вы знаете о мультифакториальных заболеваниях?*
- 9 *Какой уход нужен больным наследственными болезнями?*

2 Решите задачи (задачи решаются у доски с комментированием).

1) Детская форма амавротической идиотии наследуется аутосомно-рецессивно и заканчивается обычно смертельно к 4-5 годам. В семье здоровых родителей первый ребенок умер от этой болезни. Каков прогноз в отношении здоровья следующего ребенка?

106177184) Поздняя дегенерация роговицы (развивается после 50 лет) наследуется как доминантный аутосомный признак. Определите вероятность возникновения заболевания в семье, о которой известно, что бабушка и дедушка по линии матери и все их родственники, дожившие до 70 лет, страда ли указанной аномалией, а по линии отца все предки были здоровы.

106177185) Дайте характеристику мутации, записанной в виде 47, Xv, 21+, t(21+15+). Какому синдрому соответствует данный кариотип?

4) Стойкий рахит наследуется по сцепленному с полом доминантному типу. Какова вероятность рождения детей больных рахитом, если их мать несет один аллель из данной пары, а отец здоров? А если наоборот, какого пола будут больные дети?

3 Выполните практическую работу «Составление меню больного с болезнями обмена веществ»

Ход работы:

1 Изучите теоретический материал.

При составлении меню, необходимо учитывать, что больным сахарным диабетом показана диета №9.

Общая характеристика диеты №9:

Диета с содержанием белков выше физиологической нормы, умеренным ограничением жиров и углеводов; легкоусвояемые углеводы исключают: в диету вводят вещества, оказывающие липотропное действие, пища содержит довольно много овощей; ограничивают соль и продукты богатые холестерином.

Режим питания: прием пищи 6 раз в день; углеводы распределяют на весь день; сразу после инъекции инсулина и через 2-2,5 часа после нее больной должен получать пищу, содержащую углеводы.

Методика составления суточного рациона.

1 В пищевом рационе должно содержаться достаточное количество белков, жиров, углеводов в зависимости от роста, веса, пола, возраста.

2 Должно быть достаточное количество витаминов, минеральных веществ.

3 Продукты богатые белками и жирами необходимо давать в дневные часы, а

не ночью.

- 4 Калорийность суточного меню должна покрывать суточный расход энергии.
- 5 Обед должен состоять из 2 горячих и 1 холодных блюд.
- 6 Режим питания должен быть 6 разовым.
- 7 Распределение суточного меню удобно начинать с обеда - 35%, затем 1 завтрак - 20%, 2 завтрак - 15%, ужин - 15%, полдник -10%, кефир-5%.
- 8 Чтобы определить свою ежедневную потребность в калориях (А), можно воспользоваться следующей формулой:
$$655+(9,6*\text{вес в кг})+(1,8*\text{рост в см})-(4,7*\text{возраст}) = А$$
- 9 При составлении меню необходимо учитывать хлебные единицы.
- 10 Необходимо учитывать сбалансированность, т. е. соотношение белков, жиров и углеводов в дневном рационе (приложение 1)

ПРИЛОЖЕНИЕ 1

Физиологические нормы белков, жиров и углеводов для детей

При необходимости снижения веса количество жиров сокращается до 20-40 гр. в сутки.

подростков, взрослых.

Питательные вещ-ва	7-10	11-14	15-18	Взрослые
Белки	78	98	119	100
Жив. происх.	56	56	72	50
Жиры	81	86	99	70
Жив. происх.	72	75	94	35
Углеводы	297	424	471	500
Общая калорийность(Ккал)	2291	2940	3340	3100
Жив. происх.	966	1031	1182	600

2 Выполните задание:

1 Проанализируйте меню больных эндокринологического отделения МУЗ ГКБСМП №10 по плану:

- а) распределение пищевого рациона в течении дня (сбалансированность питания).
- б) общая калорийность пищи.

2 С учетом вышеизложенных рекомендаций, знаний о значении белков, жиров, углеводов, составьте дневное меню больным сахарным диабетом, учитывая калорийность

Анализ родословных схем

Цель занятия:

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

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.

1 Аутосомно-доминантное наследование:

- 1) Признак встречается в родословной часто, практически во всех поколениях, одинаково часто и у мальчиков, и у девочек;
- 2) Если один из родителей является носителем признака, то этот признак проявится либо у всего потомства, либо у половины.
 - 1) *Ошибка! Ошибка связи.* Признак встречается редко, не во всех поколениях, одинаково часто и у мальчиков, и у девочек;
 - 2) Признак может проявиться у детей, даже если родители не обладают этим признаком;
 - 3) Если один из родителей является носителем признака, то он не проявится у детей или проявится у половины потомства.

2. Наследование, сцепленное с полом:

- 1) X-доминантное наследование:
 - Чаще признак встречается у лиц женского пола;
 - Если мать больна, а отец здоров, то признак передается потомству независимо от пола, он может проявляться и у мальчиков, и у девочек;
 - Если мать здорова, а отец болен, то у всех дочерей признак будет проявляться, а у сыновей нет;
- 2) X-рецессивное наследование:

- Чаще признак встречается у лиц мужского пола;
 - Чаще признак проявляется через поколение;
 - Если оба родителя здоровы, но мать гетерозиготна, то признак часто проявляется у 50% сыновей;
 - Если отец болен, а мать гетерозиготна, то обладателями признака могут быть и лица женского пола;
- 3) Y-рецессивное наследование:
- Признак встречается только у лиц мужского пола;
 - Если отец несет признак, то, как правило, этим признаком обладают и все сыновья
 -

Основные этапы анализа родословных

1. Определите тип наследования признака – доминантный или рецессивный. Для этого выясните:
 - 1) Часто ли встречается изучаемый признак (во всех поколениях или нет);
 - 2) Многие ли члены родословной обладают признаком;
 - 3) Имеют ли место случаи рождения детей, обладающих признаком, если у родителей этот признак не проявляется;
 - 4) Имеют ли место случаи рождения детей без изучаемого признака, если оба родителя им обладают;
 - 5) Какая часть потомства несет признак в семьях, если его обладателем является один из родителей.
 2. Определите, наследуется ли признак сцеплено с полом. Для этого выясните:
 - 1) Как часто встречается признак у лиц обоих полов; если встречается редко, то лица какого пола несут его чаще;
 - 2) Лица какого пола наследуют признак от отца и матери, несущих признак;
 3. Исходя из результатов анализа, постарайтесь определить генотипы всех членов родословной. Для определения генотипов прежде всего выясните формулу расщепления потомков в одном поколении.
- Задание 4 Проанализируйте представленные родословные и решите задачи по плану:

Задача 1

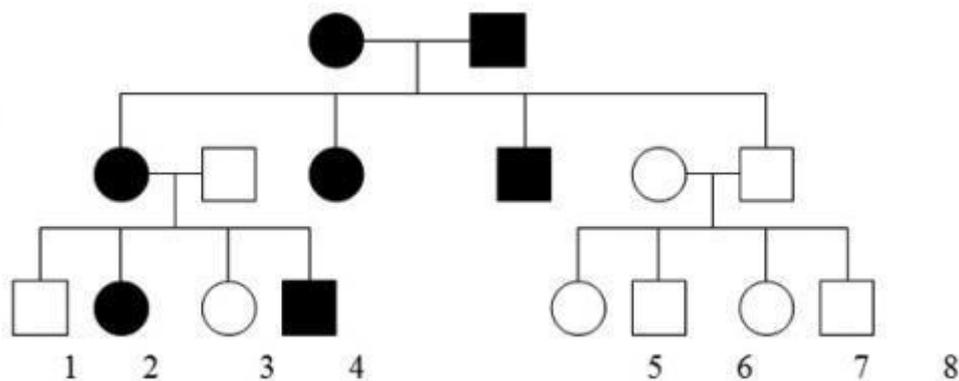


рис.1. Наследование признака «седая прядь волос».

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

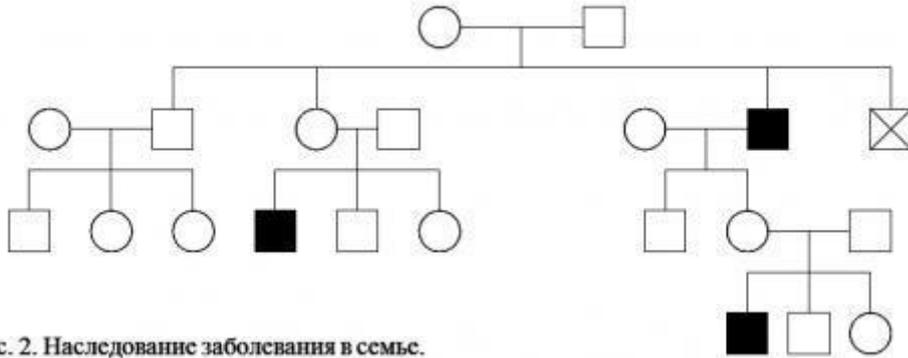


Рис. 2. Наследование заболевания в семье.

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

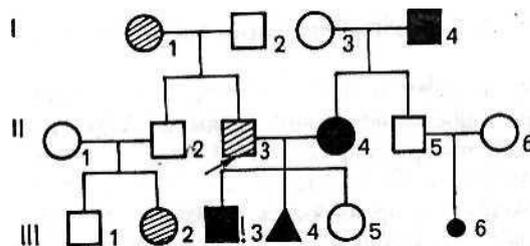


Рис.3 Родословная семьи с хроническим диабетом (обозначено штриховкой) и с синдромом Марфана (обозначено черным цветом)

I
II
III
IV

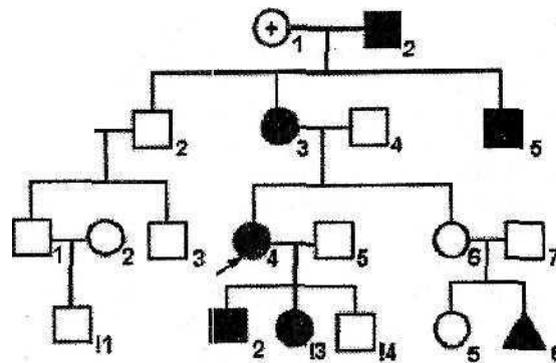


Рис.4 Родословной семьи с брахидактилией

I
II
III
IV

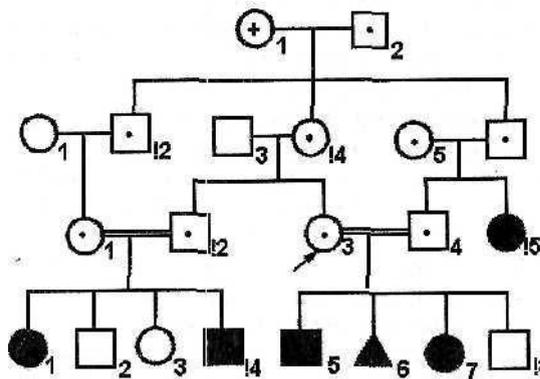


Рис. 5 Родословная семьи с альбинизмом

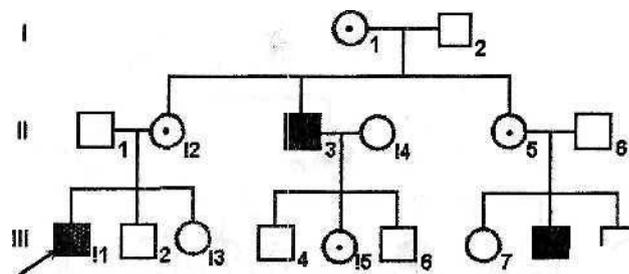


Рис. 6 Родословная семьи с гемофилией А

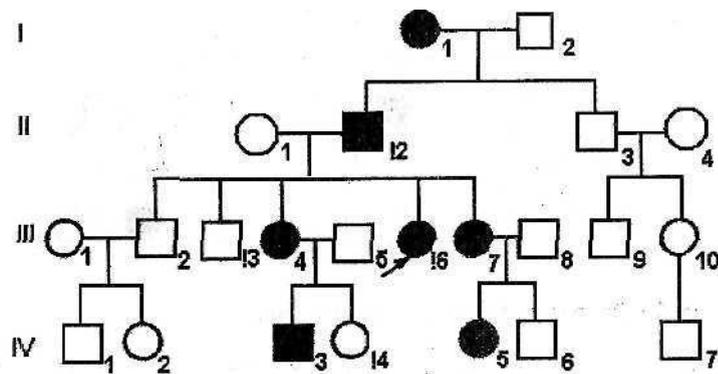


Рис.7 Родословная семьи с доминантным сцепленным с X-хромосомой типом наследования (коричневая окраска эмали зубов)

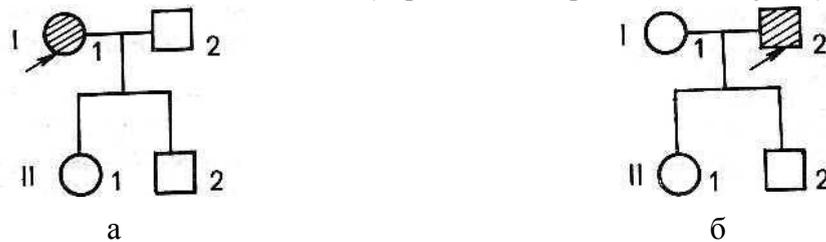


Рис. 8 Фрагменты родословных семьи (а, б) с язвенной болезнью желудка

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 Y-хромосомой
- в) аутосомно-рецессивный
- г) доминантный, сцепленный с полом
- д) голандрический

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

Рекомендуемая 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.