

# ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

## РАБОЧАЯ ТЕТРАДЬ





ГБОУ СПО "Кузнецкий медицинский колледж"

## РАБОЧАЯ ТЕТРАДЬ

для внеаудиторной самостоятельной работы студентов

По дисциплине: "Генетика человека с основами медицинской генетики"

Специальность: 060501 "Сестринское дело"

курс II, семестр IV



Студентки (та) II курса

группы \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Фамилия

\_\_\_\_\_

Имя

ст. Кущёвская  
2013 г.

Белозерова Е.А.

Генетика человека с основами медицинской генетики: рабочая тетрадь для студентов II курса специальности 060501 "Сестринское дело" / Белозерова Е.А. – ст-ца Кущевская, 2013 – 62с.

Рабочая тетрадь составлена в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта, соответствует рабочей программе дисциплины "Генетика человека с основами медицинской генетики" и предназначена для студентов, обучающихся по образовательным программам специальности 060501 "Сестринское дело" (базовый уровень). Рабочая тетрадь содержит задания для внеаудиторной письменной самостоятельной работы в ходе самоподготовки к практическим занятиям по дисциплине "Генетика человека с основами медицинской генетики".

## ОГЛАВЛЕНИЕ

№ занятия	Тема практического занятия	Страницы
1	Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки	7
	Цитологические основы наследственности	8
2	Биохимические основы наследственности	13
3	Закономерности наследования признаков	19
	Взаимодействие между генами	
	Наследование свойств крови	
4	Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	24
	Построение и анализ родословных схем	
5	Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.	31
	Генетика пола у человека.	
	Тельца Барра и их диагностическое значение	
6	Виды изменчивости и виды мутаций у человека.	37
	Факторы мутагенеза	
7	Наследственность и патология	46
	Хромосомные болезни. Генные болезни.	
	Наследственное предрасположение к болезням	
8	Наследственность и патология	53
	Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование	
9	Дифференцированный зачет	59
10	Список литературы	61

## ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Генетика занимает особое место среди фундаментальных дисциплин современной биологии и медицины. Знание генетики необходимо для понимания не только механизмов нормальной жизнедеятельности, но и патогенеза заболеваний, так как все виды заболеваний и аномалии развития связаны с нарушениями либо генетической информации (наследственные болезни), либо её реализации (приобретённые болезни), либо обоих этих процессов (мультифакториальные заболевания). В последние годы генетический вклад в младенческую смертность возрос с 3 до 40%. Генетические факторы, определяющие возникновение инвалидности с детства, реализуются у 7 детей из 1000. Согласно существующей статистике, в России ежегодно рождается более 70 000 новорожденных с самыми серьезными дефектами и пороками развития, часть из которых погибает и определяет уровень пренатальной смертности. Оставшиеся в живых - становятся инвалидами с детства. Причем 56% этой патологии носит наследственный характер. Следовательно, эта проблема носит не только медико-социальный характер, но и имеет огромное государственное значение. Изучение генетики человека с основами медицинской генетики необходимо для будущей профессиональной деятельности, в том числе для распространения генетических знаний среди широких слоев населения. Средний медицинский работник должен осознавать, что рождение здорового полноценного человека является задачей государственной важности.

Для выполнения внеаудиторной письменной самостоятельной работы в ходе самоподготовки к практическим занятиям по дисциплине "Генетика человека с основами медицинской генетики" разработана для студентов II курса специальности 060501 "Сестринское дело" рабочая тетрадь. Рабочая тетрадь состоит из 9 занятий, отражающих темы дисциплины. Для подготовки к занятиям рекомендуется использовать список рекомендуемой для изучения литературы.



**Рабочая тетрадь - твой  
надежный помощник  
при подготовке  
к зачету.**

**Желаем успехов в учебе!**

**Оценка качества работы.....в рабочей тетради**

ФИО студента

№	Тема практического занятия	Оценка	Роспись
1.	Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки. Цитологические основы наследственности		
2.	Биохимические основы наследственности		
3.	Закономерности наследования признаков. Взаимодействие между генами. Наследование свойств крови		
4.	Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. Построение и анализ родословных схем.		
5.	Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. Генетика пола у человека. Тельца Барра и их диагностическое значение.		
6.	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза		
7.	Наследственность и патология. Хромосомные болезни. Генные болезни. Наследственное предрасположение к болезням		
8.	Наследственность и патология. Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование		
9.	Дифференцированный зачет		

## Тема 1.1

### Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками.

#### История развития науки

Темы для составления электронных презентаций и подготовки реферативных сообщений :

- История развития науки, вклад отечественных ученых
- История развития науки, вклад зарубежных ученых
- Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем
- Значение генетики для медицины
- Аксиомы медицинской генетики
- Проект "Геном человека"
- Нобелевские лауреаты в области генетики



## Тема 1.2

### Цитологические основы наследственности

#### Цели самоподготовки

После самоподготовки студент должен

##### знать:

- строение эукариотической клетки;
- строение и функции хромосом человека, кариотип человека;
- биологическую роль митоза и амитоза;
- биологическое значение мейоза;
- развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека;

##### уметь:

- дать морфофункциональную характеристику эукариотической клетки;
- определять пол по сочетанию половых хромосом;
- определять кариотип по набору хромосом;
- пользоваться терминами по теме.

#### Задание №1

Инструктаж: Установить соответствие между одной цифрой и одной буквой

- |               |  |
|---------------|--|
| 1. Цитоплазма | А - Особое состояние хромосом в интерфазе в деспирализованном виде   |
| 2. Органоиды  | Б - Набор хромосом соматической клетки, характеризующийся количеством, строением и набором генов                       |
| 3. Хромосомы  | В - Спирализованный хроматин   |
| 4. Хроматин   | Г - Гиалоплазма с погруженными в нее органоидами   |
| 5. Идиограмма | Д - Активный хроматин  |
| 6. Кариотип   | Е - Систематизированный кариотип   |
|               | Ж - Пассивный хроматин   |
|               | З - Постоянные дифференцированные участки цитоплазмы, имеющие определенное строение и выполняющие определенную функцию |

1- \_\_\_\_\_

2 - \_\_\_\_\_

3 - \_\_\_\_\_

4 - \_\_\_\_\_

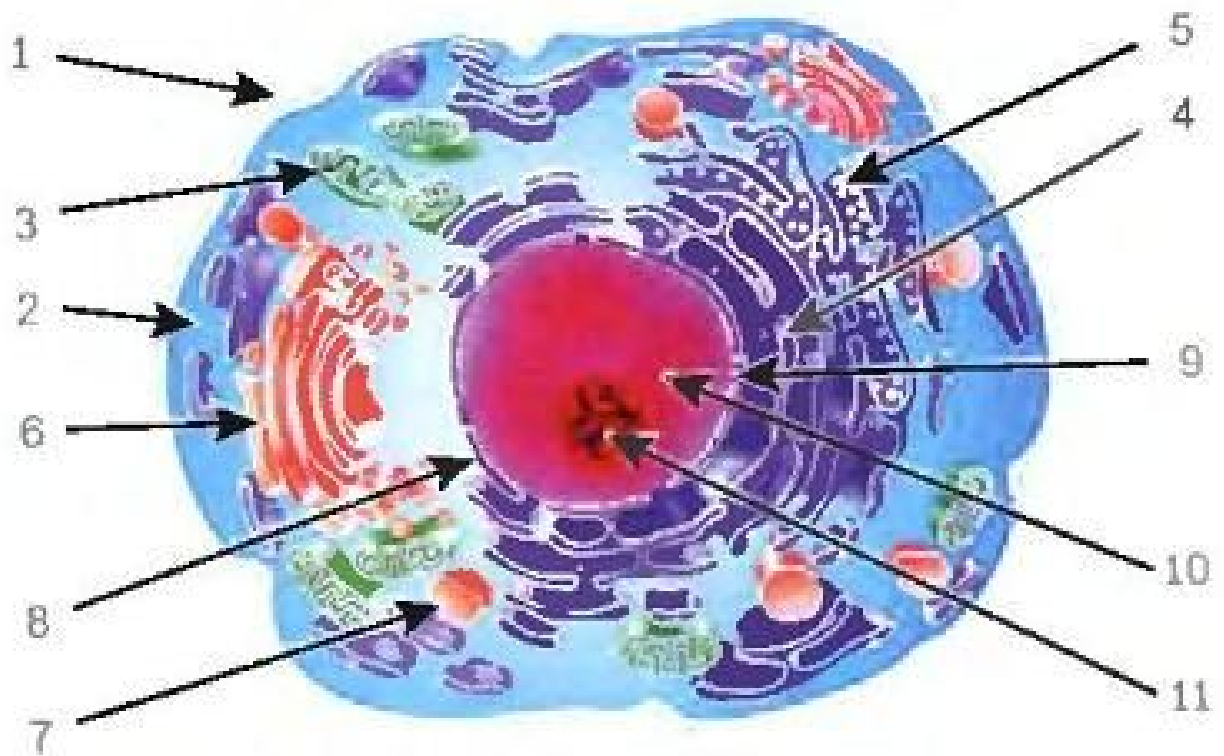
5 - \_\_\_\_\_

6 - \_\_\_\_\_



## Задание №2

Рис. 1. Строение клетки человека

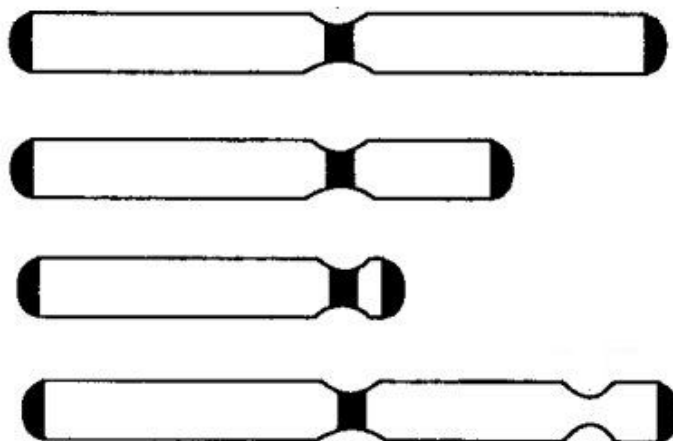


**Инструктаж:** Выполнить обозначения к рисунку

- 1.....
- 2.....
- 3.....
- 4.....
- 5.....
- 6.....
- 7.....
- 8.....
- 9.....
- 10.....
- 11.....

### Задание №3

Рис. 2 Типы хромосом человека



**Инструктаж:** обозначить на рисунке

1 - Первичная перетяжка

2 - Короткое плечо

3 - Длинное плечо

4 - Вторичная перетяжка

5 - Спутник

А - Метacentрическая хромосома

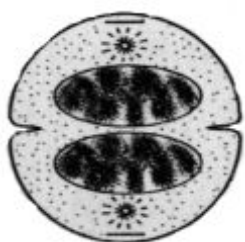
Б - Субметacentрическая хромосома

В - Акроцентрическая хромосома

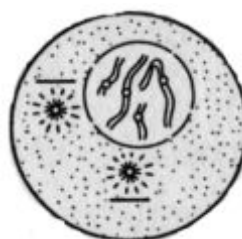
Г - Хромосома, имеющая спутник

### Задание №4

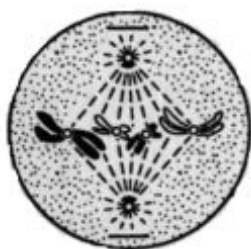
**Инструктаж:** указать фазы митоза



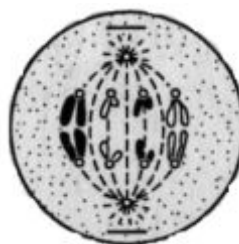
.....



.....



.....



.....

### Задание №5

**Инструктаж:** установить кариотип



Кариотип - .....хромосом

### Задание №6

**Инструктаж:** определить пол



Пол ....., так как сочетание половых хромосом .....

### Задание №7

**Инструктаж:** заполнить таблицу

Клетки человека	Набор хромосом	Типы деления
Сперматозоиды		
Соматические клетки		
Стареющие клетки		
Кожный эпителий, роговица глаза		

**Темы для составления электронных презентаций  
и подготовки реферативных сообщений :**

- Химическая организация клетки
- Организация биосинтеза в клетке
- Регуляция клеточного цикла
- Старение и гибель клеток
- Роль митоза в формировании патологии организма

**Составить план лекции:  
"Цитологические основы наследственности"**

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

## Тема 1.2

### Биохимические основы наследственности

#### Цели самоподготовки

После самоподготовки студент должен

##### знать:

- особенности строения и функции молекул ДНК и РНК;
- понятие гена, структуру генов;
- этапы биосинтеза белка;
- генетический код и его свойства.

##### уметь:

- пользоваться терминами;
- применять принцип комплементарности;
- пользоваться таблицей генетического кода.

#### Задание №1

**Инструктаж:** установить соответствие между одной цифрой и одной буквой

- |                     |     |  |
|---------------------|-----|--|
| 1. Ген              | А - | Единица считывания генетической информации     |
| 2. Генетический код | Б - | Синтез и-РНК                                   |
| 3. Репликация       | В - | Синтез белка                                   |
| 4. Транскрибция     | Г - | Чередование азотистых оснований молекулы ДНК   |
| 5. Репарация        | Д - | Синтез ДНК                                     |
| 6. Оперон           | Е - | Участок ДНК, кодирующий один белок             |
|                     | Ж - | Чередование азотистых оснований молекулы и-РНК |
|                     | З - | Восстановление поврежденных участков ДНК       |

1 - \_\_\_\_\_

2 - \_\_\_\_\_

3 - \_\_\_\_\_

4 - \_\_\_\_\_

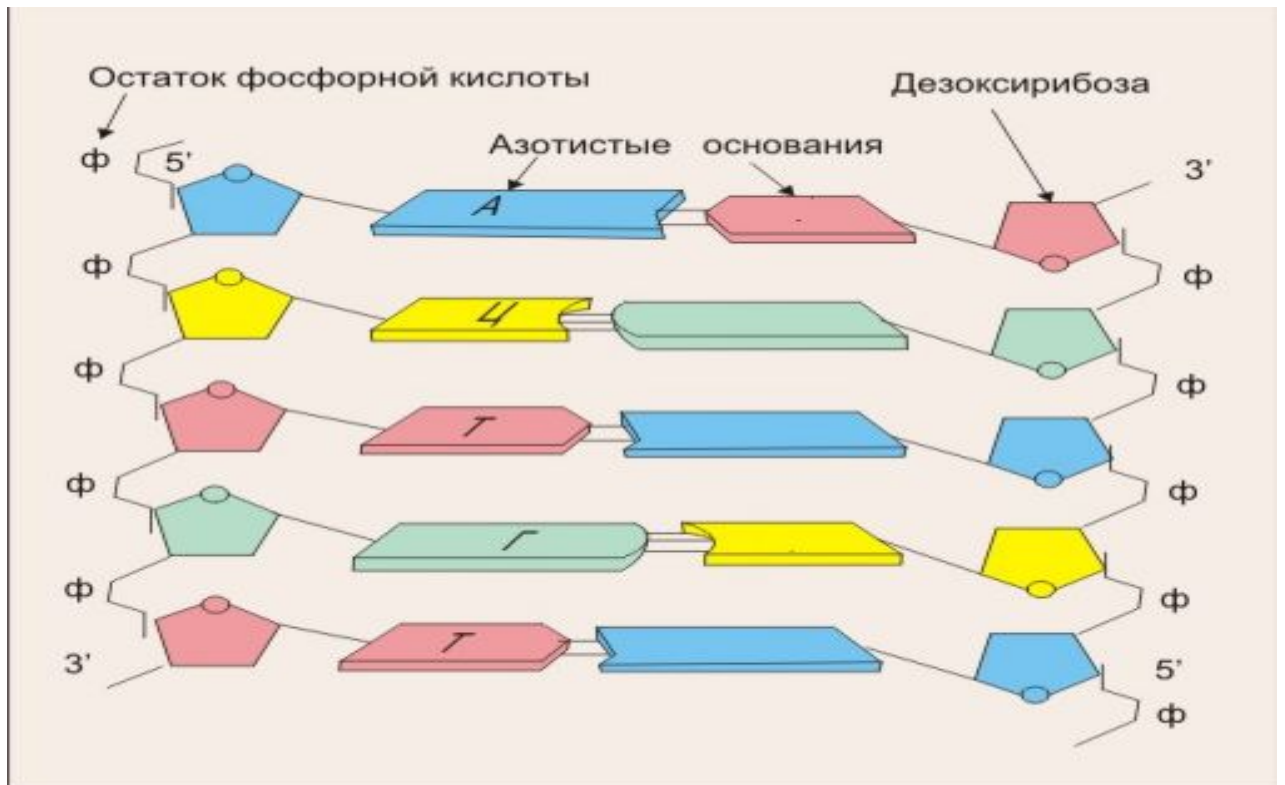
5 - \_\_\_\_\_

6 - \_\_\_\_\_

## Задание №2

Рис.1 Схема строения молекулы ДНК

Инструктаж: вписать буквы комплементарных азотистых оснований



## Задание №2

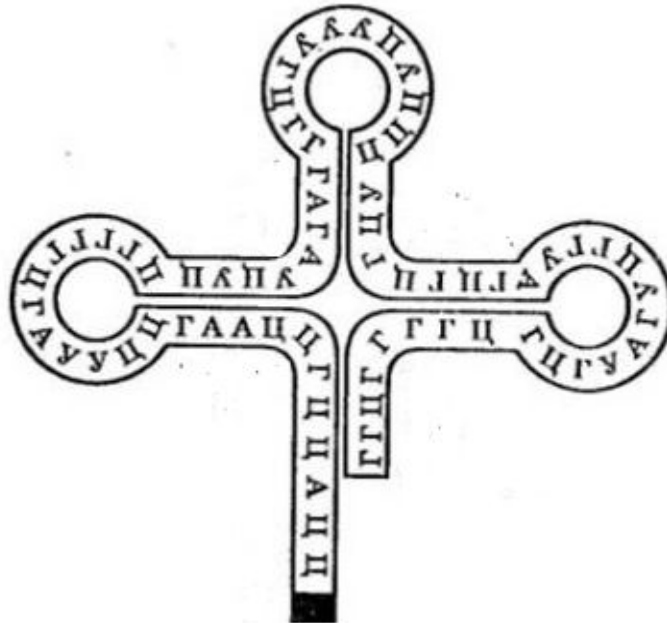
Рис.2 Транскрибция

Инструктаж: вписать азотистые основания транскрибируемой РНК



### Задание №3

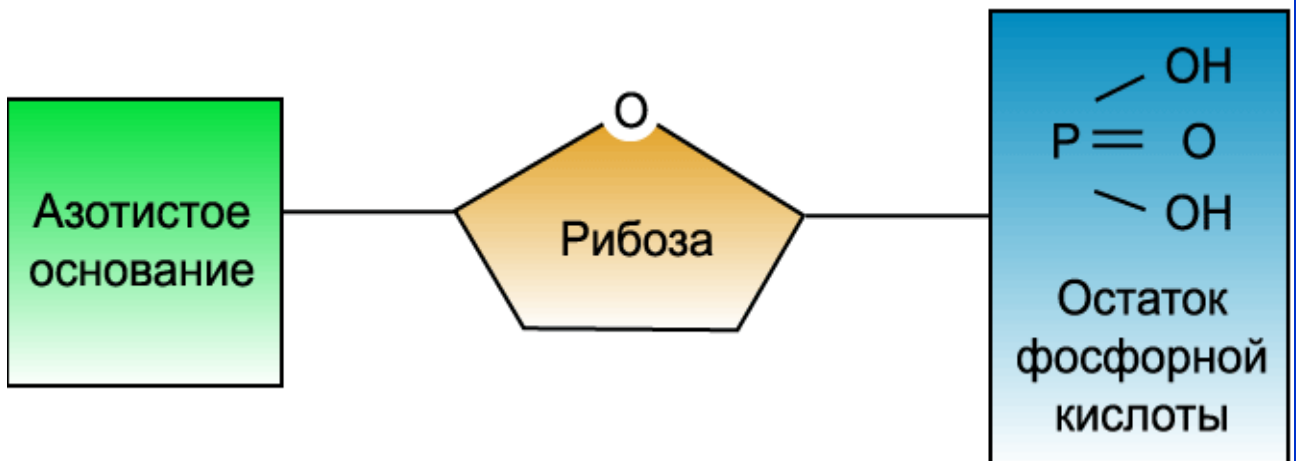
Рис.3 Схема строения молекулы т-РНК



#### Инструктаж:

1. Обвести на рисунке антикодон, вписать комплементарный кодон и-РНК.....
2. Определить аминокислоту, которую будет транспортировать данная т-РНК.....

### Задание №4



#### Инструктаж:

1. Назвать нуклеиновую кислоту.....
2. Перечислить азотистые основания, характерные для данной кислоты.....
3. Синтез этой кислоты называется.....

**Таблица генетического кода**

		Вторая буква кодона				
		У	Ц	А	Г	
Первая буква кодона	У	УУУ Фен	УЦУ Сер	УАУ Тир	УГУ Цис	У
		УУЦ Фен	УЦЦ Сер	УАЦ Тир	УГЦ Цис	Ц
		УУА Лей	УЦА Сер	УАА «Охра»	УГА Бессм	А
		УУГ Лей	УЦГ Сер	УАГ «Янтарь»	УГГ Три	Г
	Ц	ЦУУ Лей	ЦЦУ Про	ЦАУ Гис	ЦГУ Арг	У
		ЦУЦ Лей	ЦЦЦ Про	ЦАЦ Гис	ЦГЦ Арг	Ц
		ЦУА Лей	ЦЦА Про	ЦАА Глун	ЦГА Арг	А
		ЦУГ Лей	ЦЦГ Про	ЦАГ Глун	ЦГГ Арг	Г
	А	АУУ Илей	АЦУ Тре	ААУ Аспн	АГУ Сер	У
		АУЦ Илей	АЦЦ Тре	ААЦ Аспн	АГЦ Сер	Ц
		АУА Илей	АЦА Тре	ААА Лиз	АГА Арг	А
		АУГ Мет	АЦГ Тре	ААГ Лиз	АГГ Арг	Г
	Г	ГУУ Вал	ГЦУ Ала	ГАУ Асп	ГГУ Гли	У
		ГУЦ Вал	ГЦЦ Ала	ГАЦ Асп	ГГЦ Гли	Ц
		ГУА Вал	ГЦА Ала	ГАА Глу	ГГА Гли	А
		ГУГ Вал	ГЦГ Ала	ГАГ Глу	ГГГ Гли	Г

**Сокращенные обозначения аминокислот:**

Ала — аланин	Лей — лейцин
Арг—аргинин	Лиз — лизин
Асп—аспарагиновая кислота	Мет — метионин
Аспн — аспарагин	Про — пролин
Вал — валин	Сер — серин
Гис — гистидин	Тир — тирозин
Гли — глицин	Тре — треонин
Глун — глутамин	Три — триптофан
Глу — глутаминовая кислота	Фен — фенилаланин
Илей — изолейцин	Цис — цистеин



### Задача № 1

В лаборатории искусственно синтезируют белок. В систему для синтеза ввели т-РНК со следующими антикодонами ГЦЦ, ААА, ЦЦЦ, ЦАА, ЦГУ, УЦЦ. Определить аминокислоты, которые смогут участвовать в синтезе белка, используя таблицу генетического кода.

т-РНК	ГЦЦ	ААА	ЦЦЦ	ЦАА	ЦГУ	УЦЦ
и-РНК						
Аминокислоты						

### Задача № 2

Известно, что одну аминокислоту кодируют 3 нуклеотида. Белок рибонуклеаза включает 124 аминокислотных остатка. Сколько нуклеотидов кодирует этот белок?

.....  
.....  
.....

Ответ:.....

### Задача № 3

Мы имеем фрагмент молекулы ДНК. Используя принцип комплементарности, построить фрагмент молекулы и-РНК, определить комплементарные антикодоны т-РНК. Используя таблицу генетического кода, определить аминокислоты.

ДНК	АТГ	ГЦА	АЦЦ	ГЦА	ТАГ	ЦЦГ
и-РНК						
т-РНК						
Аминокислоты						

**Темы для составления электронных презентаций  
и подготовки реферативных сообщений :**

- Открытие нуклеиновых кислот
- Свойства нуклеиновых кислот
- Биосинтез белка – основа реализации наследственной информации
- Ген с позиций молекулярной биологии
- Практическое применение молекулярной биологии
- Молекулярные причины болезней обмена веществ

**Составить план лекции:  
"Биохимические основы наследственности"**

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

## Тема 3

### Закономерности наследования признаков. Взаимодействие между генами. Наследование свойств крови

#### Цели самоподготовки

После самоподготовки студент должен

#### знать:

- сущность законов наследования признаков у человека;
- типы наследования менделирующих признаков у человека;
- взаимодействие аллельных и неаллельных генов;
- пенетрантность и экспрессивность генов у человека;
- хромосомная теория Т.Моргана;
- карты хромосом человека;
- механизм наследования групп крови системы АВО и резус-фактора.
- причины и механизм возникновения резус- конфликта матери и плода;
- профилактика резус-конфликта;

#### уметь:

- пользоваться терминами;
- моделировать наследование признаков в решении задач

#### Задание №1

**Инструктаж:** Установить соответствие между цифрой и одной буквой

1. Гомозига	А - Аллельных генов более двух			
2. Гетерозигота	Б - Место расположения гена в хромосоме			
3. Аллельные гены	В - Проявление нового признака в гетерозиготе			
4. Сверхдоминирование	Г - Нарботка антител против Rh+ плода			
5. Генотип	Д - Вв			
6. Серийный аллелизм	Е - Несовместимость крови матери и плода			
7. Эритробластоз	Ж - Чередование азотистых оснований молекулы и-РНК			
8. Резус-конфликт	З- АА			
9. Локус	И- Разрушение эритроцитов в плода в результате резус-конфликта			
	К- Гены , локализованные в одинаковых локусах гомологичных хромосом			
	Л- Совокупность генов			
1- _____	2 - _____	3 - _____	4 - _____	5 - _____
6 - _____	7 - _____	8 - _____	9- _____	

## Задание №2

**Инструктаж:** заполнить таблицу

Взаимодействие аллельных генов	Примеры
Полное доминирование	1..... 2.....
Промежуточное доминирование	1..... 2.....
Кодоминирование	1..... 2.....
Сверхдоминирование	1.....
Множественный аллелизм	1.....

## Задание № 3

**Инструктаж:** решить задачу.

У матери и отца резус-фактор положительный. Может в этой семье родиться ребенок с резус-отрицательными свойствами крови?

			<b>P:</b>																		
			<b>G:</b>																		
			<b>F<sub>1</sub>:</b>																		
			<b>Фенотип:</b>																		
			<b>%</b>																		

Наследование в соответствии с законом Менделя №.....

**Ответ:**.....

.....

### Задание № 4

**Инструктаж:** решить задачу.

У матери I(0) группа крови, у отца III (B) группа. Может ли в этой семье родиться ребенок с IV(AB) группой?

			<b>P:</b>																	
			<b>G:</b>																	
			<b>F<sub>1</sub>:</b>																	
		<b>Фенотип:</b>																		
		<b>%</b>																		

**Ответ:**.....

.....

### Задание № 5

**Инструктаж:** решить задачу.

Мать - дигомозигота по II(A) группе крови и Rh+. Отец - дигетерозигота по III(AB) группе крови и Rh-фактору. Дети с какими свойствами крови могут родиться в этой семье?


**Ответ:**.....

.....



**Темы для составление электронных презентаций  
и подготовки реферативных сообщений :**

- Группа крови системы MNSs
- Группа крови системы P
- Группы крови системы Kell
- Родоначальник генетики Г. Мендель
- Вторичное открытие законов Менделя
- Вклад К. Ландштейнера в учение о свойствах крови

**Составить план лекции:  
"Закономерности наследования признаков"**

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

**Составить план лекции:  
"Хромосомная теория наследственности.  
Хромосомные карты человека. Наследственные свойства крови"**

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

## Тема 4

### Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. Построение и анализ родословных схем

#### Цели самоподготовки

После самоподготовки студент должен

#### знать:

- особенности изучения наследственности человека;
- сущность генеалогического метода и области его применения;
- методы сбора данных;
- правила составления родословных;
- основные типы наследования признаков: аутосомно-доминантный; аутосомно-рецессивный; сцепленный с полом;
- обозначения, используемые для составления родословных;
- близнецовый метод;
- роль наследственности и среды в формировании признаков;
- биохимический метод;
- качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.

#### уметь:

- составить короткую родословную;
- проанализировать родословную схему, используя алгоритм

#### Задание №1

**Инструктаж:** дополнить

1. Степень наследственной обусловленности признака изучает

..... метод.

2. Нарушения обмена веществ изучает.....метод.

3. Тип наследования признака определяют

.....методом.

4. Основной метод медико-генетического консультирования -

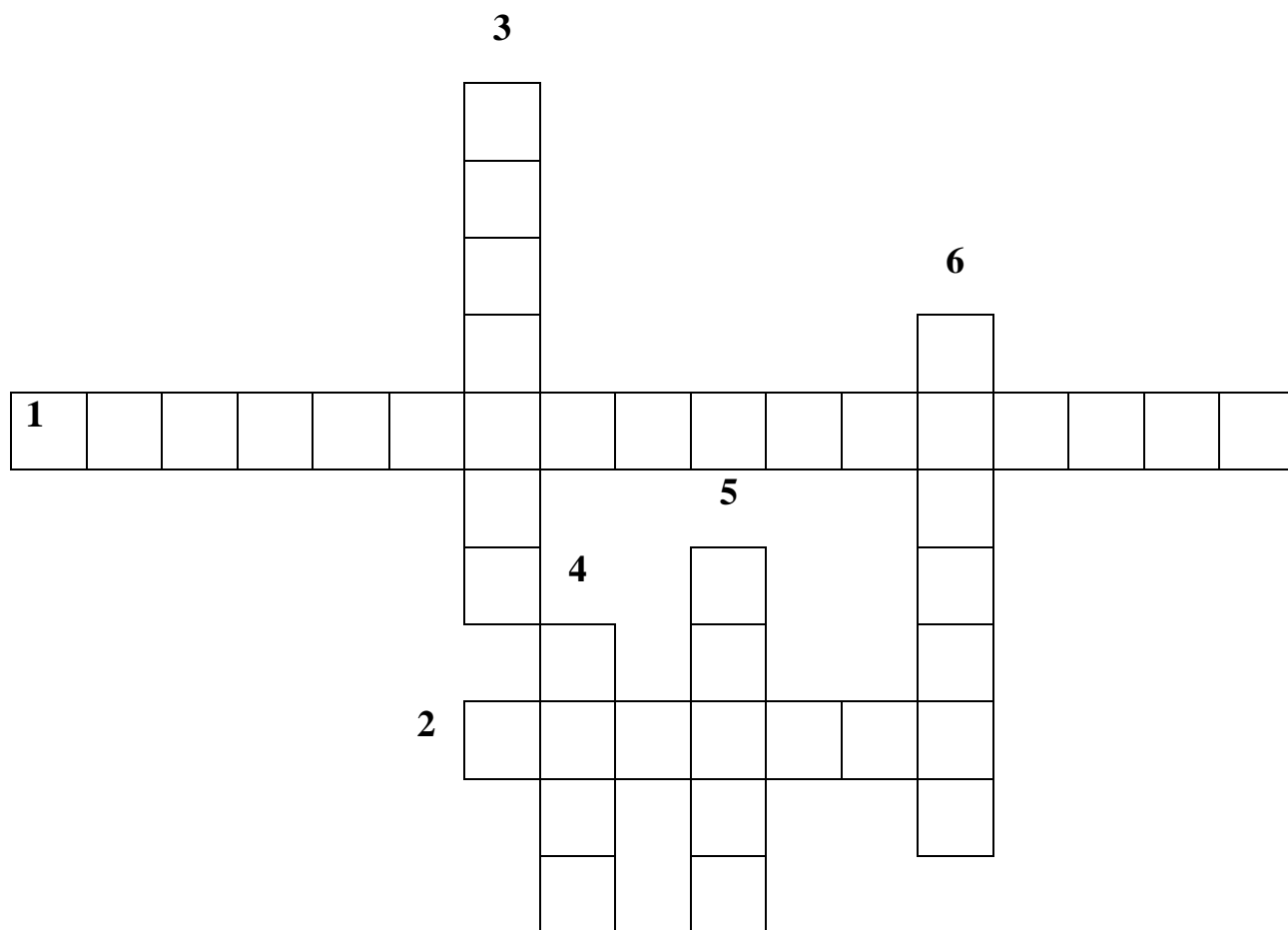
.....



## Задание №2

**Инструктаж:** заполнить кроссворд

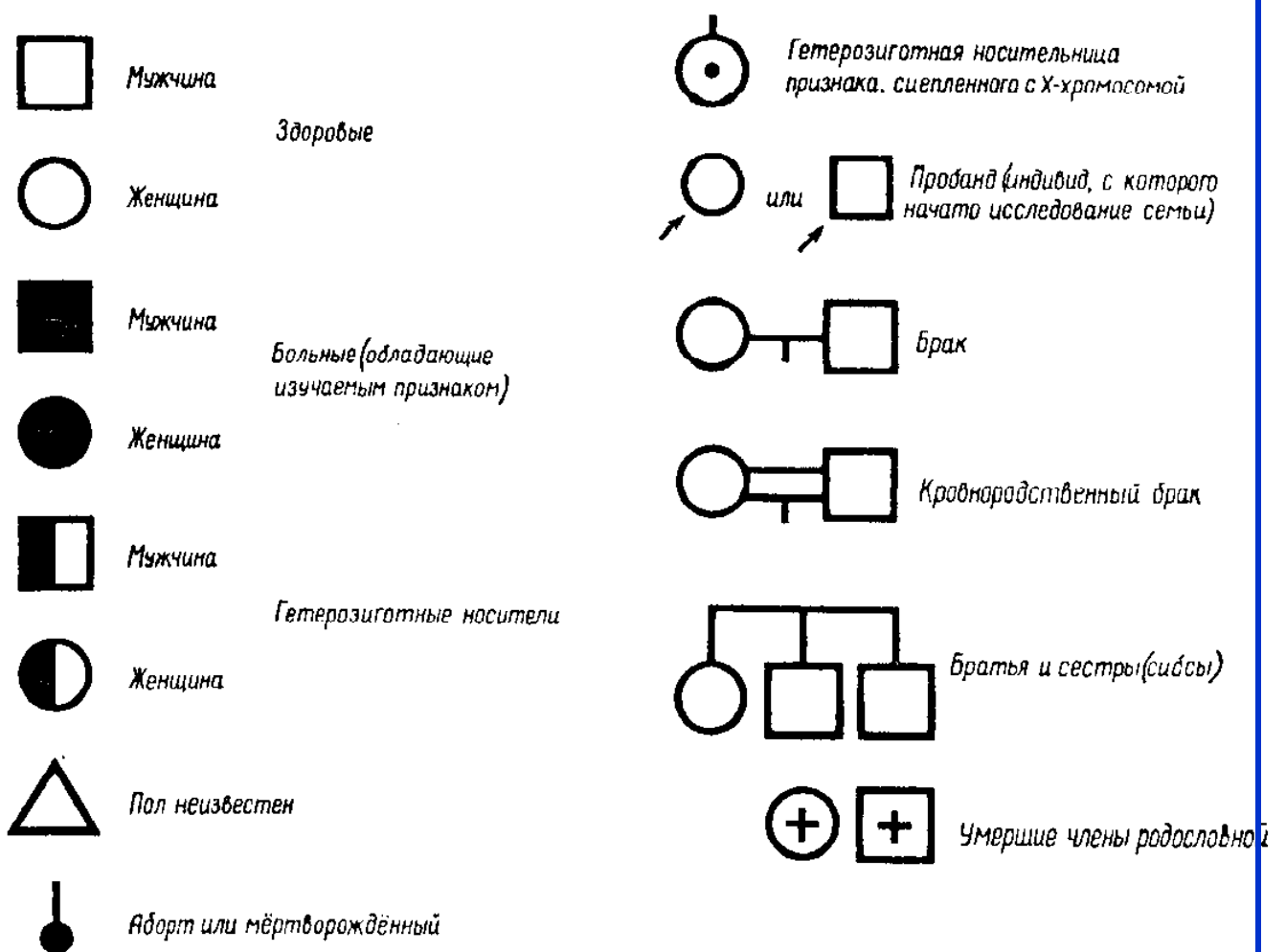
### Принципы построения родословных



1. Брак, обозначенный двумя линиями
2. Член семьи, обратившийся в МГК
3. Символ здорового мужчины
4. Символ здоровой женщины
5. Дети одной супружеской пары
6. Текст родословной

## Правила составления родословных

Лицо, по отношению к которому составляется родословная (исследуется наследственность семьи), называется пробандом, его братья и сестры — сибсами. Лица женского пола обозначаются кружком, лица мужского — квадратом. Пробанд отмечается стрелочкой. Символы членов семьи, несущих исследуемый признак, выделяются с помощью цвета или штриховки. Каждому поколению семьи отводится одна строка, на ней слева направо в ряд располагаются символы членов семьи в порядке рождения и соединяются с проведенной над ними горизонтальной линией. Символы лиц, состоящих в браке, соединяются линией брака. Римскими цифрами обозначены последовательные поколения, арабскими — потомки одного поколения.



### Задача №1

Пробанд – голубоглазый мужчина, оба родителя которого имели карие глаза женился на кареглазой женщине, у которой отец кареглазый, а мать – голубоглазая. От этого брака родился один голубоглазый сын. Составить родословную семьи, приняв за изучаемый признак голубой цвет глаз.


### Задача №2

Пробанд страдает гемофилией. У его матери и отца нормальная свертываемость крови. У бабушки со стороны матери гемофилия, а бабушка здорова. Дети пробанда: две дочери и один сын с нормальной свертываемостью крови, другой сын страдает гемофилией. В семье отца больных гемофилией нет. Составить родословную семьи.


# Алгоритм анализа родословной

Наследование

Аутосомное

Сцепленное с половыми хромосомами

Болеют мужчины и женщины

Болеют только (или преимущественно) мужчины

Доминантное

Рецессивное

Сцепленное с полом рецессивное

Голандрическое

Больные в каждом поколении

Не в каждом поколении

Не в каждом поколении

Больные в каждом поколении

Здоровые родители – только здоровые дети

Близкородственные браки

От здоровых родителей больные сыновья

Больной отец – больной сын и здоровая дочь

Больные родители – больные и здоровые дети

От здоровых родителей больные дети

Больной отец – здоровые дети

Здоровые родители – здоровые дети

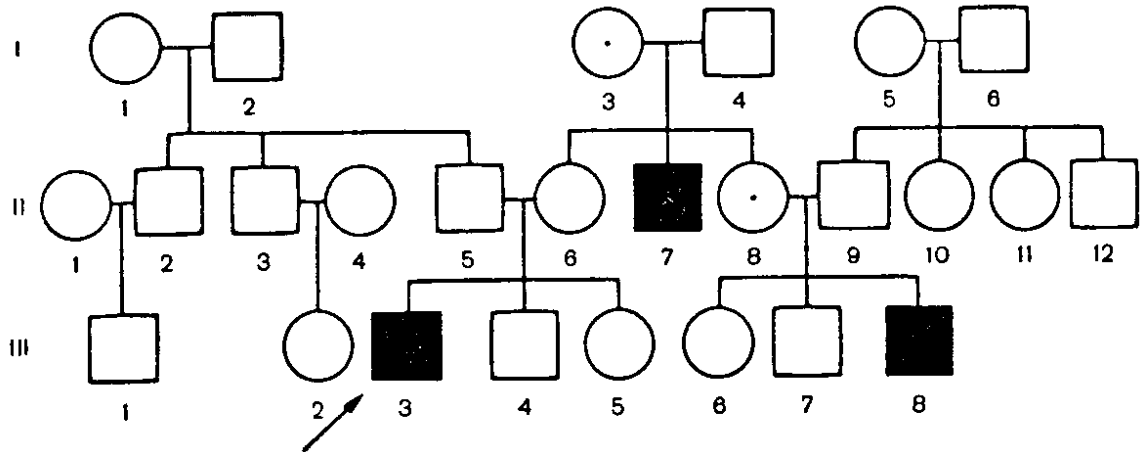
Каждый больной ребенок имеет минимум одного больного родителя

От больных родителей только больные дети

Больные дочери только от матерей-носительниц и больных отцов

Каждый признак является недостаточным. Только сочетание нескольких дает достоверный результат

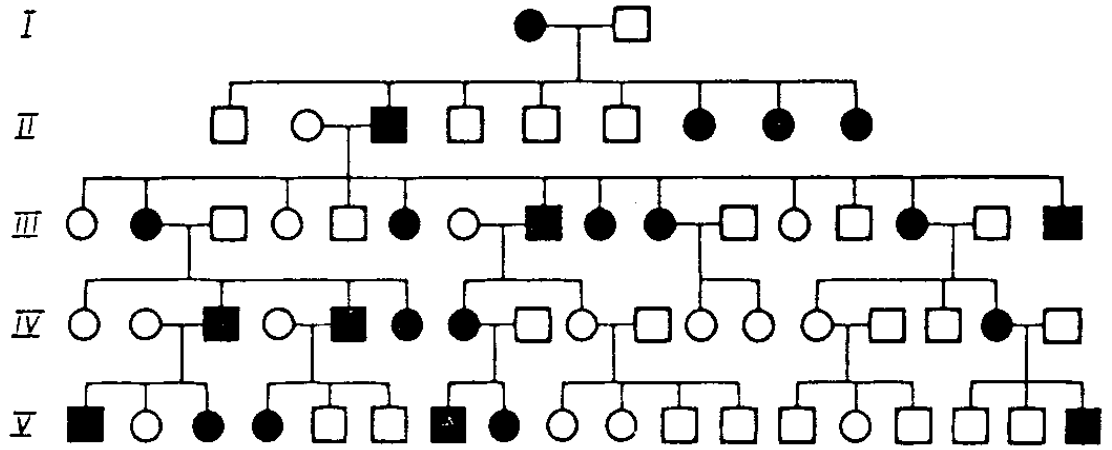
**Задача №3**  
**Родословная семьи с гемофилией**



**Инструктаж:** ответить на вопросы письменно

1. Сколько поколений изображено на схеме?.....
2. Лица какого пола болеют в данной семье?.....
3. С какими хромосомами (половыми или аутосомами) Вы связываете наследование? .....
4. Встречаются ли больные в каждом поколении?.....
5. Дети какого пола рождаются от здоровых родителей?  
.....
6. Есть ли в родословной близкородственные браки?.....
7. Определить тип наследования признака в родословной схеме, используя алгоритм анализа родословных.....  
.....

**Задача №4**  
**Родословная семьи с катарактой**



**Инструктаж:** ответить на вопросы письменно

Сколько поколений изображено на схеме?.....

2. Лица какого пола болеют в этой семье?.....

.....

3. С какими хромосомами (половыми или аутосомами) Вы связываете наследование? .....

4. Встречаются ли больные в каждом поколении?.....

5. Дети с каким состоянием здоровья рождаются от здоровых родителей?

.....

6. Есть ли в родословной близкородственные браки?.....

7. Имеют ли больные дети одного или более больного родителя?

.....

8. Какие дети рождаются, если один из родителей болен?

.....

.....

Определить тип наследования признака в родословной схеме, используя алгоритм анализа родословных.....

.....

## Тема 5

# Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. Генетика пола у человека. Тельца Барра и их диагностическое значение

### Цели самоподготовки

После самоподготовки студент должен

#### знать:

- цитогенетический метод;
- основные показания для цитогенетического исследования;
- кариотипирование;
- методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина;
- метод дерматоглифики;
- методы генетики соматических клеток;
- популяционно-статистический метод;
- иммуногенетический метод;
- методы пренатальной диагностики;

#### уметь:

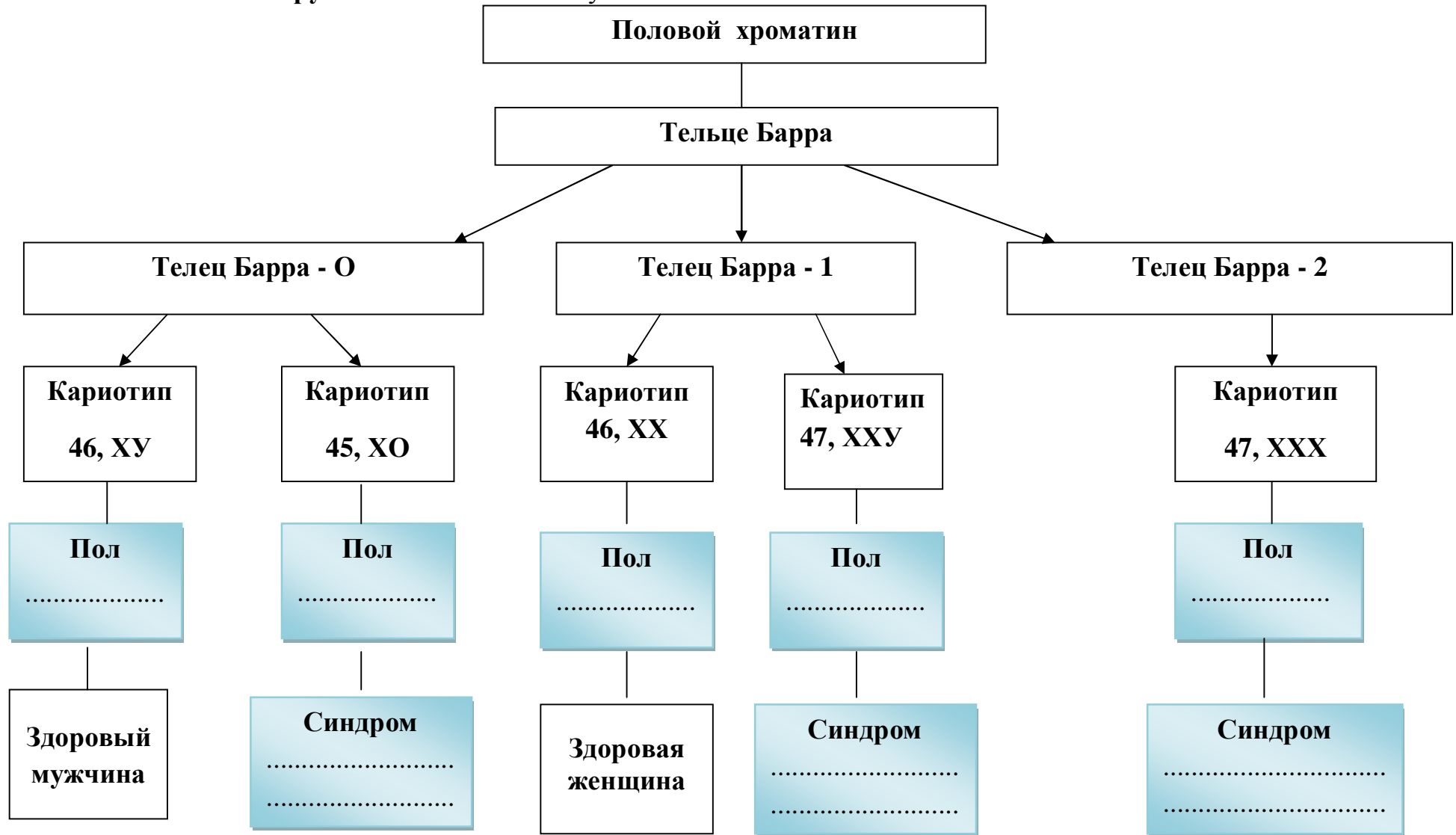
- пользоваться терминами по теме;
- соотносить количество телец Барра, пол и диагноз.

**Инструктаж:** дополнить

1. Кариотип изучают .....методом.
2. Степень наследственной обусловленности признака изучает .....метод.
3. Пол организма определяют .....методом.
4. Для установления пола проводится анализ на наличие.....
5. Количество носителей рецессивного гена в конкретном населенном пункте определяют .....методом.
6. Папиллярные узоры – объект изучения .....метода.

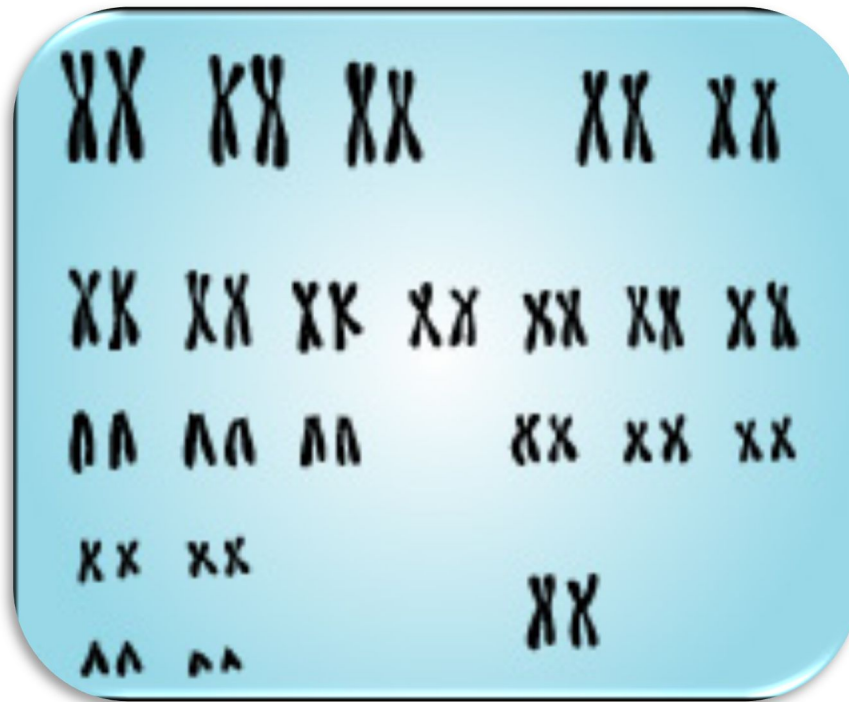
## Задание №2

Инструктаж: заполнить схему





### Задание №3



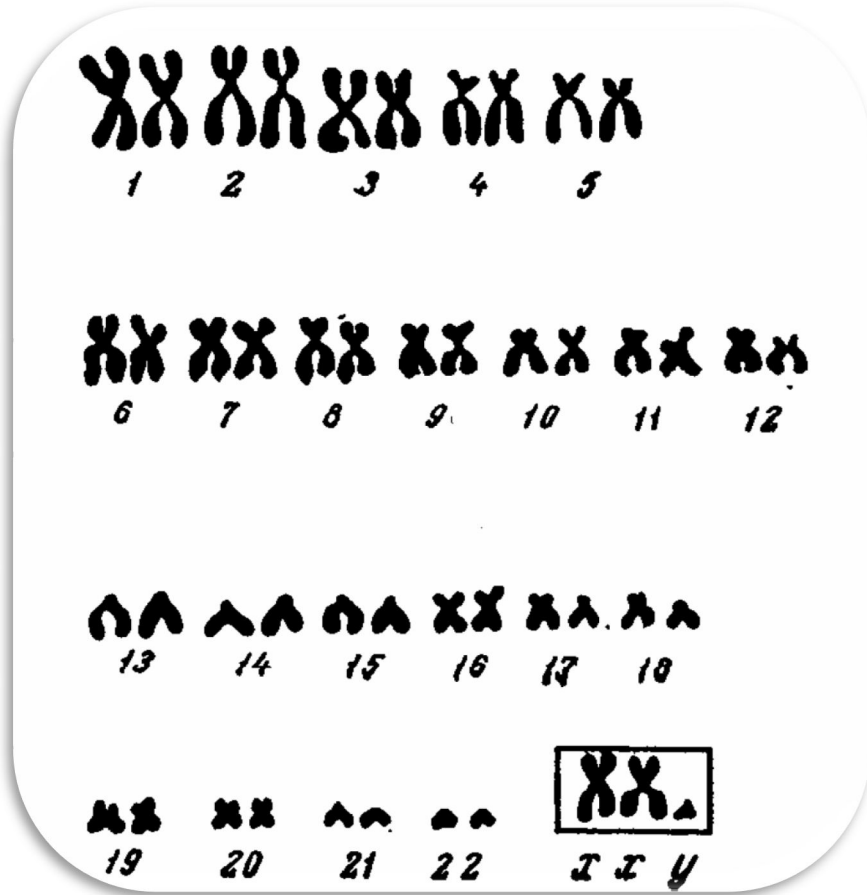
#### Инструкция:

1. Определить кариотип .....
2. Определить пол.....
3. Определить количество телец Барра.....
4. Нарисовать в клетке характерное для данного кариотипа количество телец Барра. На рисунке сделать обозначения



1. Цитоплазма
2. Ядро
3. Тельце Барра

Задание № 4



**Инструктаж:**

1. Определить кариотип .....
2. Определить пол.....
3. Определить количество телец Барра.....
4. Установить синдром.....
5. Нарисовать в клетке характерное для данного кариотипа количество телец Барра. На рисунке сделать обозначения



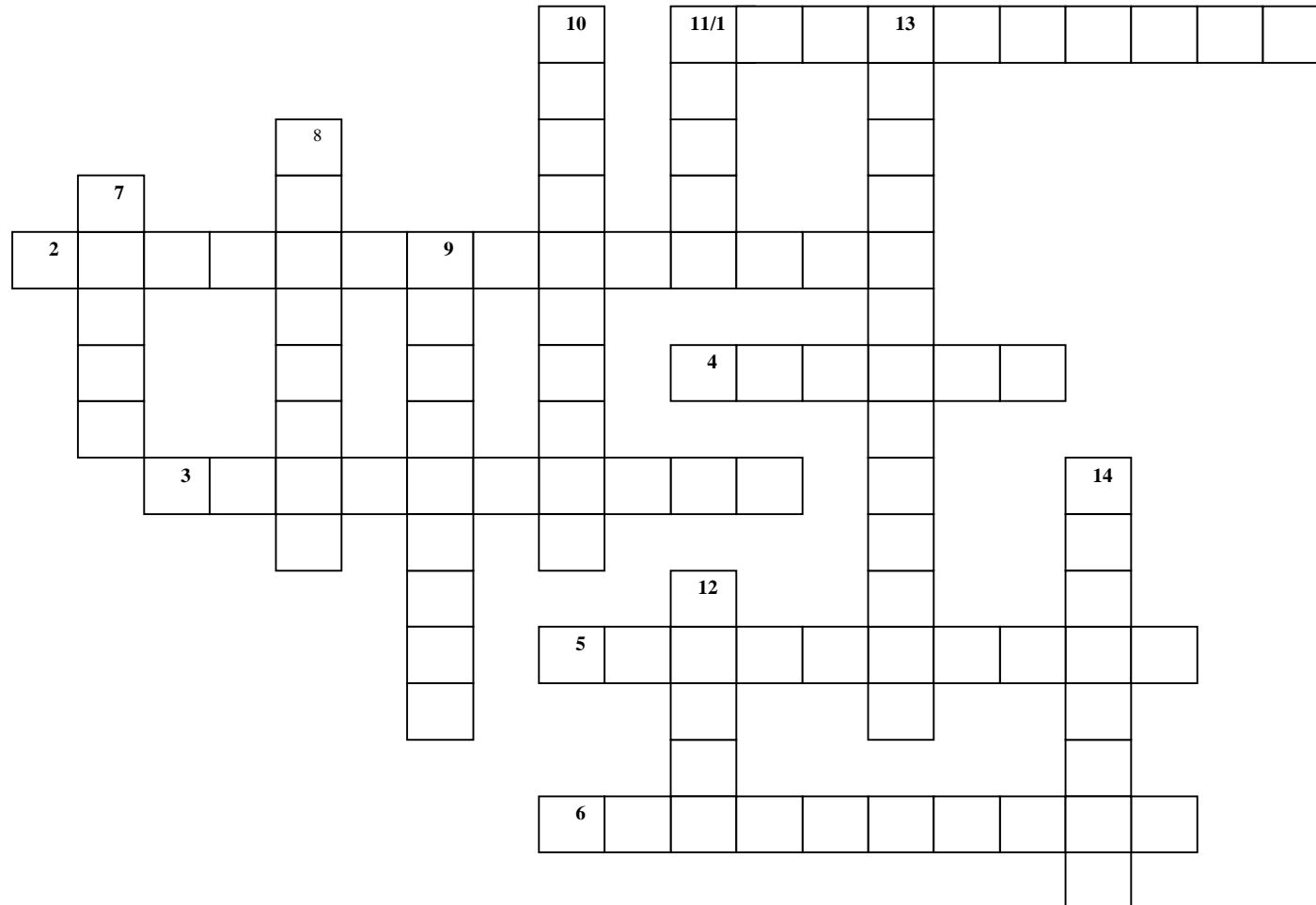
1. Цитоплазма
2. Ядро
3. Тельце Барра

## Задание № 5 Кроссворд

1. Эпителий, который используют для определения полового хроматина.
2. Пассивный хроматин.
3. Синдром, при котором у женщин обнаруживают два тельца Барра.
4. Половые клетки.
5. Систематизированный кариотип.
6. Фаза гаметогенеза, в который происходит мейоз.
7. Деление гамет
8. Диплоидный набор хромосом ядра соматической клетки.
9. Спирализованный хроматин.
10. Краситель, используемый для определения полового хроматина.
11. Тельце полового хроматина.
12. Деление соматических клеток.
13. Синдром, при котором у мужчин обнаруживают тельце Барра.
14. Особое состояние хромосом в интерфазе.

# Кроссворд

Инструктаж: заполнить



**Темы для составления электронных презентаций  
и подготовки реферативных сообщений :**

- Показания для проведения цитогенетических исследований
- Молекулярно-генетические методы исследования
- Использование дерматоглифики в различных областях знаний

**Составить план лекции:**

**" Методы изучения наследственности и изменчивости человека  
в норме и патологии "**

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

## Тема 6

### Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза

#### Цели самоподготовки

После самоподготовки студент должен

**знать:**

- роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков;
- основные виды изменчивости;
- значение и механизмы комбинативной изменчивости;
- причины и сущность мутационной изменчивости;
- виды мутаций (геномные, хромосомные, генные);
- эндо - и экзомутagensы;
- мутагенез, его виды;
- фенкопии и генокопии;

**уметь:**

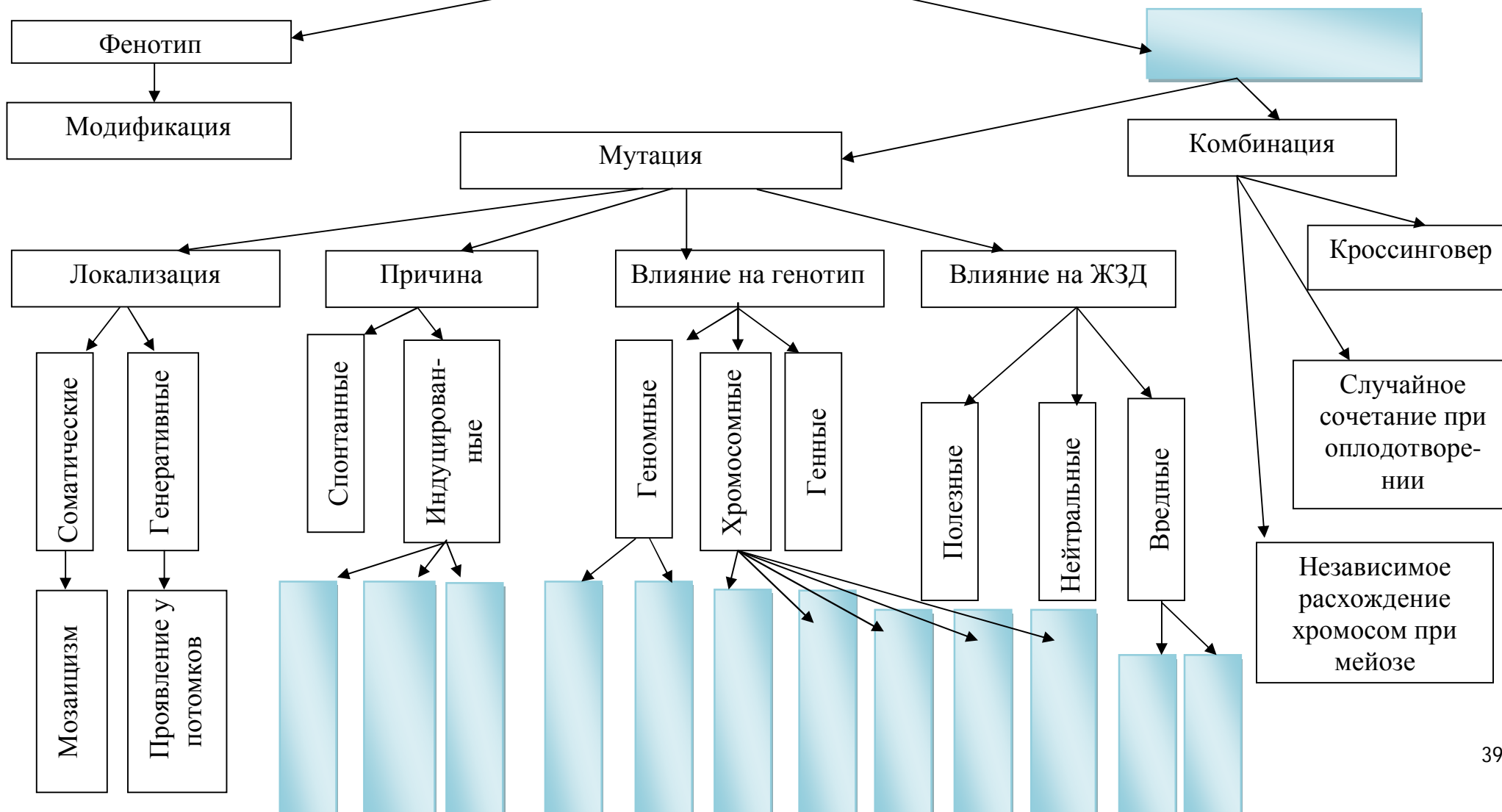
- пользоваться терминами по теме



Задание №1

Инструктаж: заполнить таблицу

**ИЗМЕНЧИВОСТЬ**



## Задание № 2

**Инструктаж:** составить рассказ, используя ответы на вопросы.

1. Как наследуется цвет кожи у человека?
2. Как реагирует кожа человека на солнечные лучи?
3. Почему количество меланина и, следовательно, цвет загара у разных людей отличается?
4. Почему у рыжих веснушчатых людей не образуется меланин?
5. Почему после длительного пребывания на солнце кожа краснеет?
6. Какой мутагенный фактор присутствует в этом случае?
7. Какие мутации он вызывает?



.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

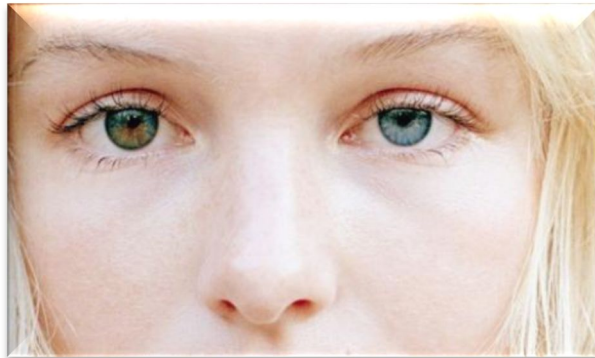
.....



### Задание № 3

**Инструктаж:** составить рассказ по картинкам, используя ответы на вопросы.

1. От чего зависит цвет радужной оболочки глаз человека?
2. Как передаётся по наследству цвет глаз?
3. Как называется состояние цвета глаз на фотографии.
4. Какова его причина?
5. Передаётся ли это по наследству?
6. Почему альпинисты носят тёмные очки?
7. От какого мутагенного фактора защищают тёмные очки?



.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

## Задание № 4

### Мутагенная активность факторов среды

**Инструктаж:** заполнить таблицу, используя список

Мутагены						Антимутагены	
№	физические	№	химические	№	биологические	№	

- Кофе
- Зелёный чай
- Пиво
- Горчица
- Бензин
- Яблоки
- Ультрафиолетовое излучение
- Салат из капусты
- Вирусы
- Мята
- Сигареты
- Витамины
- Краска для волос
- Спиртосодержащие коктейли
- Жевательная резинка
- Жареные пирожки
- Замороженные полуфабрикаты
- Чипсы
- Зелёный лук
- Закваска, йогурт
- Сотовый телефон
- Петрушка

## Задание №5

# Кроссворд ИЗМЕНЧИВОСТЬ

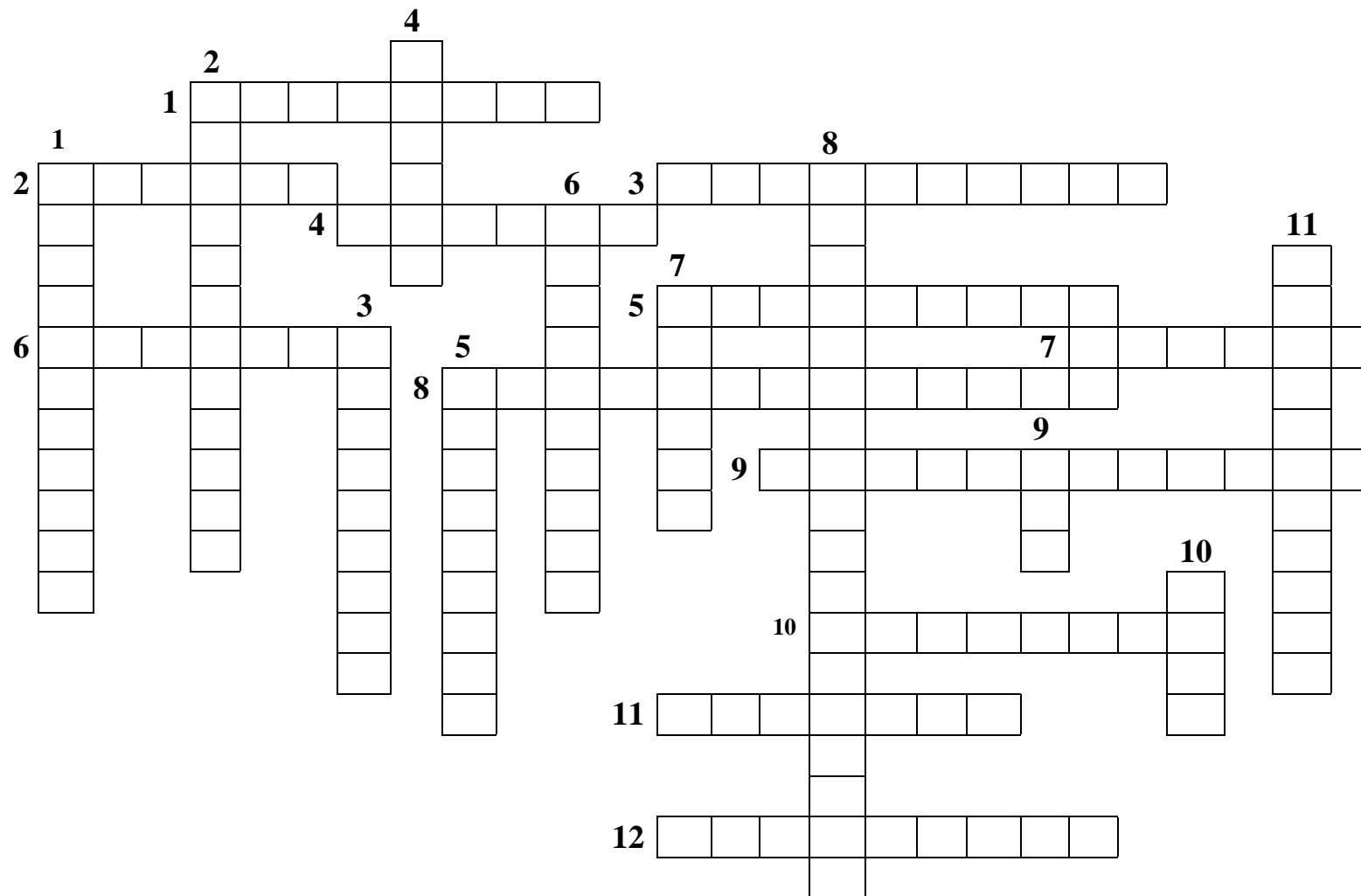
### По горизонтали:

1. Увеличение числа хромосом на одну
2. Организм, несущий мутацию
3. Мутагенный фактор, способный вызвать рак
4. Биологический фактор мутагенеза
5. Уменьшение число хромосом на одну
6. Совокупность признаков
7. Продукт питания, обладающий антимутагенным эффектом
8. Изменение кариотипа, не кратное гаплоидному
9. Способность организма приобретать новые признаки
10. Внутрехромосомная перестройка
11. Нехватка в средней части хромосомы
12. Процесс формирования мутаций

### По вертикали:

1. Изменения в пределах нормы реакции
2. Межхромосомная перестройка
3. Мутагены – средства защиты растений от вредителей
4. Мутаген в пище
5. Сходные фенотипы, сформировавшиеся под влиянием разных генов и мутаций
6. Мутагенез, возникающий без видимых причин
7. Ненаследственное изменение фенотипа под влиянием экстремальных факторов
8. Изменчивость в ДНК митохондрий
9. Горячий напиток с антимутагенным эффектом
10. Лекарственное растение – антимутаген.
11. Хромосомная мутация

**Инструкция:** заполнить кроссворд



**Темы для составления электронных презентаций  
и подготовки реферативных сообщений :**

- Антропогенные факторы мутагенеза
- Радиационный мутагенез
- Биологические факторы мутагенеза
- Профилактика мутагенеза. Антимутагены
- Мутагены и канцерогены

**Составить план лекции:**

**" Виды изменчивости и виды мутаций у человека.  
Факторы мутагенеза "**

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

## Тема 7

### Хромосомные болезни. Генные болезни.

#### Наследственное предрасположение к болезням

##### Цели самоподготовки

После самоподготовки студент должен

**знать:**

- наследственные болезни и их классификацию;
- синдромы Дауна, Эдвардса, Патау; клиника, цитогенетические варианты;
- синдромы Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трисомии- X, дисомии по Y- хромосоме.;
- причины генных заболеваний;
- аутосомно-доминантные заболевания;
- аутосомно-рецессивные заболевания;
- X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания;
- Y- сцепленные заболевания;
- виды мультифакториальных признаков;
- особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний;
- методы изучения мультифакториальных заболеваний;

**уметь:**

- пользоваться терминами по теме



# Задание №1

**Инструктаж:** заполнить таблицу

## ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ ХРОМОСОМНЫХ СИНДРОМОВ

«А»

«В»

«С»

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

**Задание №2**

**Инструктаж:** заполнить таблицу

Хромосомные болезни

Нарушение аутосом

Нарушение половых хромосом

Болеют мальчики и девочки

Только мальчики или девочки

Синдром

Синдром

Синдром

Синдром

Трисомия, 47 + 21  
Транслокация с 15 на 21 хр., 46, 21

47 XXY

45 X0

47 XXX

**Признаки проявления хромосомных болезней**

[Empty box for symptoms]

[Empty box for symptoms]

[Empty box for symptoms]

[Empty box for symptoms]

Выявление аномального кариотипа

Телец Барра .....

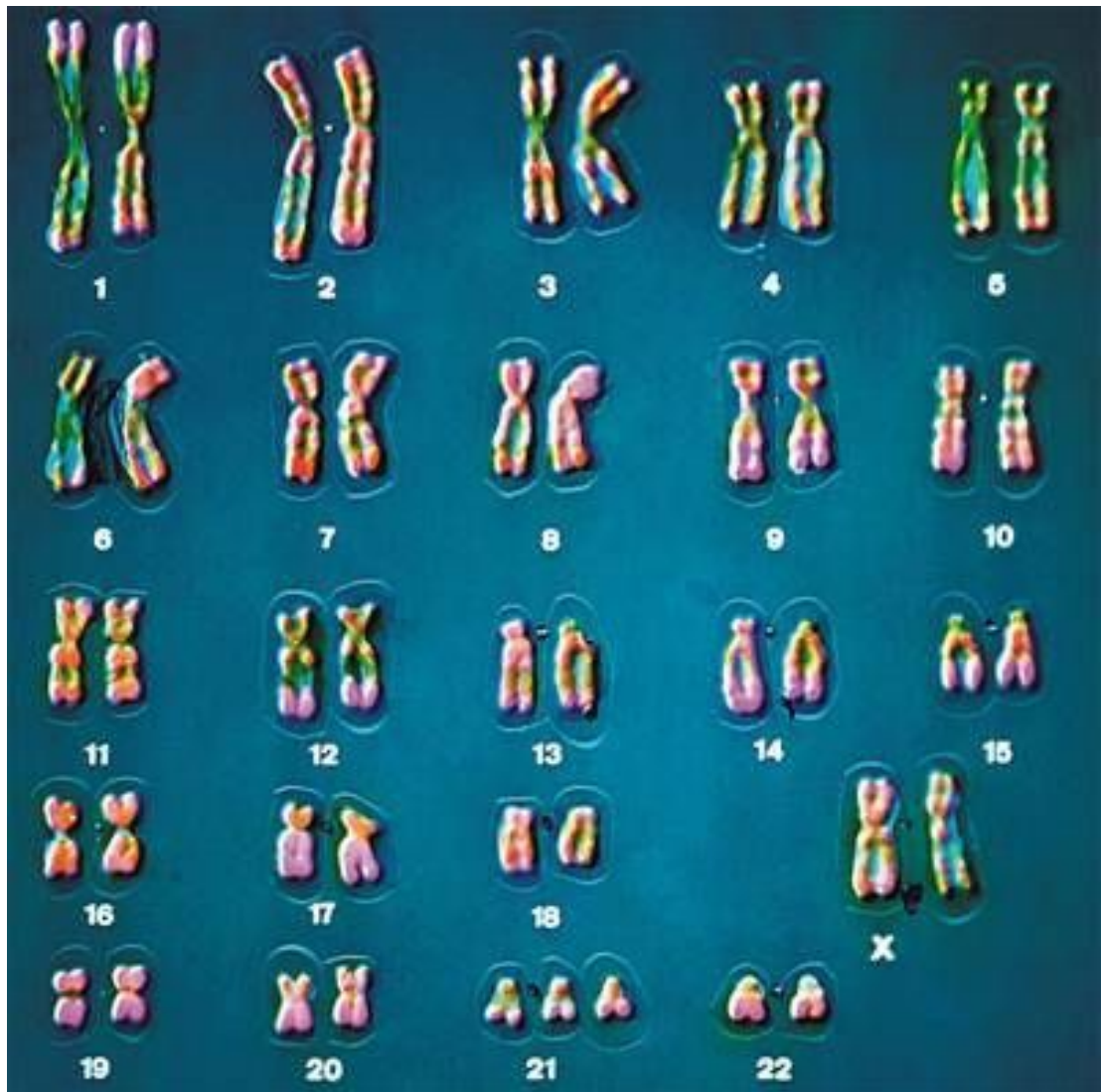
Телец Барра .....

Телец Барра .....

Диагностика - ..... методом



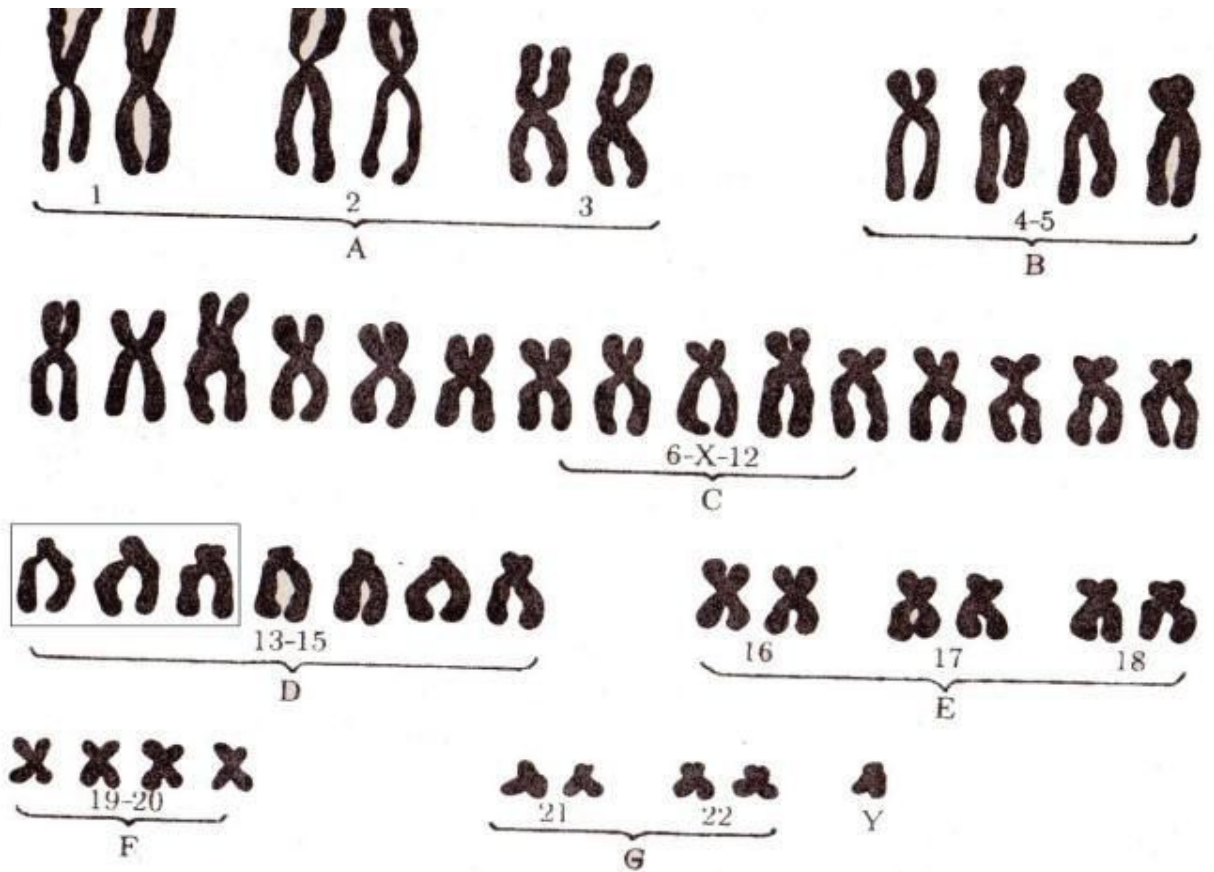
### Задание №3



#### Инструктаж:

1. Определить кариотип.....
2. Установить пол.....
3. Установить тип гетероплоидии.....
4. Определить синдром.....

## Задание №4



### Инструктаж:

1. Определить кариотип.....
2. Установить пол.....
3. Установить тип гетероплоидии.....
4. Определить синдром.....

## **Задание №5**

### **Мультифакторальные заболевания**

**Инструктаж:** составить опорный конспект

**Темы для составления электронных презентаций  
и подготовки реферативных сообщений :**

- Проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах
- Клинические проявления хромосомных перестроек
- Главные черты клинической картины генных болезней
- Наследственные болезни обмена, распространенные в Краснодарском крае
- Клинический полиморфизм генных заболеваний и его причины
- Клинико-генеалогические доказательства наследственной предрасположенности
- Возможные механизмы развития болезней с наследственной предрасположенностью

**Составить план лекции: "Хромосомные болезни"**

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

**Составить план лекции: "Генные болезни.  
Наследственное предрасположение к болезням"**

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

## Тема № 8

### Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний.

#### Медико-генетическое консультирование

##### Цели самоподготовки

После самоподготовки студент должен

##### знать:

- показания к медико-генетическому консультированию;
- этапы медико-генетического консультирования;
- лабораторные методы диагностики наследственных болезней;
- принципы лечения наследственных болезней;
- виды профилактики наследственных болезней;
- перспективное и ретроспективное консультирование;
- массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний;
- пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы);
- неонатальный скрининг

##### уметь:

- пользоваться терминами по теме;
- решать ситуационные задачи.

#### Задание №1

**Инструктаж:** установить соответствие между утверждением и его соответствием истине

А. Истинные утверждения

Б. Ложные утверждения

1. Врачи имеют возможность прогнозировать вероятность рождения второго здорового ребенка, если первый был с наследственным заболеванием.
2. Рекомендации медико-генетических консультаций являются обязательными и не требуют добровольного согласия супругов.
3. Врачи не рекомендуют браки между носителями наследственных заболеваний.
4. Близкородственные браки не влияют на частоту наследственных заболеваний.

А - \_\_\_\_\_ Б - \_\_\_\_\_

## Задание №2

**Инструктаж:** установить соответствие между одной цифрой и одной буквой

Этапы медико-генетического  
консультирования

События

I этап	а) пропаганда медико-генетических знаний
II этап	б) расчет риска
III этап	в) дородовая диагностика
	г) уточнение диагноза
	д) совет супругам

I этап - \_\_\_\_\_ II этап - \_\_\_\_\_ III этап - \_\_\_\_\_

## Задача №1

Супруги В-ко обратились в МГК 3. 04.78 г. по прогнозу потомства в связи с болезнью Дауна у ребенка, который умер на 3-м месяце жизни от сепсиса. Женщине 24 года, здорова. При осмотре обнаруживается правильное телосложение. Дерматоглифы рук без патологии. Кариотип 46,XX. Родословная без сигнального отягощения. Мужу 26 лет, здоров, имеет правильное телосложение, дерматоглифы рук без патологии. Кариотип 46,XV. Родословная без особенностей.

**Инструктаж:** ответить на вопросы письменно

1. Каков прогноз потомства по болезни Дауна у данных родителей?

.....  
.....

2. Необходимо ли было определение кариотипов у них?

.....  
.....

3. Как изменится прогноз потомства по болезни Дауна у этих же супругов через 10-15 лет?.....

.....  
.....



## Задача №2

Больная Т-ко, 27 лет, направлена в МГК 24.03.78 года по поводу бесплодия в 5-летнем браке. Выяснено, что у женщины никогда не было менструаций. При обследовании обнаружено: рост 142 см, вес 50 кг, короткая шея с крыло-видными складками. Искривление ключиц и позвоночника. На лице, туловище и конечностях большое количество пигментированных родинок. Низкий рост волос на шее сзади. Молочные железы недоразвиты, соски их резко втянуты. Половое оволосение скудное. Дальновзоркость обоих глаз. Интеллект не нарушен. При гинекологическом обследовании определяется очень маленькая, недоразвитая матка, яичники в виде тяжей. Дерматоглифика с грубыми патологическими знаками. Половой хроматин (тельца Барра) в буккальном соскобе не обнаружен. В родословной случаев низкорослости и бесплодия неизвестно.

**Инструктаж:** ответить на вопросы письменно

1. Какой диагноз можно поставить женщине?

.....  
.....  
.....

2. Какой можно ожидать у нее кариотип?

.....

3. Какие признаки являются решающими в постановке диагноза?

.....  
.....  
.....  
.....

4. Составить план беседы о роли МГК в планировании здоровой семьи

.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....



## Задание №2

**Инструктаж:** заполнить таблицу

№	Методы генетики человека	Применение в МГК	Этап МГК
1			
2			
3			
4			
5			
6			

**Темы для составления электронных презентаций  
и подготовки реферативных сообщений :**

- Эффективность медико-генетических консультаций
- Доклиническая диагностика и профилактическое лечение наследственных болезней
- Просеивающие программы диагностики наследственных болезней
- История развития медико-генетических консультаций в нашей стране и за рубежом
- Евгеника

**Составить план лекции:**

**"Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний.  
Медико-генетическое консультирование"**

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

## Тема 9

### Дифференцированный зачет

#### Цели самоподготовки

После самостоятельной подготовки студент должен

#### знать:

- основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками;
- история развития науки;
- цитологические и биохимические основы наследственности;
- закономерности наследования признаков;
- взаимодействие между генами;
- хромосомная теория наследственности;
- наследственные свойства крови;
- методы генетики человека;
- методы пренатальной диагностики;
- виды изменчивости и виды мутаций у человека;
- факторы мутагенеза;
- хромосомные болезни;
- генные болезни;
- наследственное предрасположение к болезням;
- диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний;
- медико-генетическое консультирование;

#### уметь:

- применить знания при сдаче дифференцированного зачета.

#### Задание №1

**Инструктаж:** вписать термины

Определение	Термин
1. Систематизированный кариотип	
2. Единица наследственной информации	
3. Единица считывания наследственной информации	
4. Взаимодействие генотипа и среды	
5. Человек с разным цветом глаз	
6. Место расположения гена в хромосоме	
7. Гены, локализованные в одинаковых локусах гомологичных хромосом	

8. Деление соматических клеток	
9. Основной метод МГК	
10. Изменчивость, не передающаяся по наследству	
11. Лицо, по отношению к которому составляется родословная	
12. Деление, характерное только для гамет	
13. Брак между дядей и племянницей	
14. Органоид, участвующий в биосинтезе белка	
15. Метод, изучающий генетический аппарат клетки	
16. Изменение кариотипа, некратное гаплоидному	
17. Забор и анализ околоплодных вод	
18. Набор хромосом соматической клетки называют	
19. Сходные фенотипы, сформировавшиеся под влиянием разных генов и мутаций	
20. Мутации, вызванные внешними факторами	
21. Биологически неполноценное деление	
22. Дети одной супружеской пары	
23. Мутация, не совместимая с жизнью	
24. Нарботка антител к резус-фактору	
25. Мутация, связанная с изменением числа хромосом	
26. Оплодотворенная яйцеклетка	
27. Доминирование, при котором в гетерозиготе проявляются оба признака, дополняя друг друга	
28. Чередование азотистых оснований в и-РНК	
29. Активный хроматин	
30. Хромосомные мутации	

**Желаем успехов на зачете!**

## Список рекомендуемой для изучения литературы

### Основная:

1. Бочков Н.П., Медицинская генетика, М., "Мастерство", 2001
2. Рубан Э. Д. ,Медицинская генетика, Ростов-на-Дону,"Феникс", 2012
3. Тимолянова Е.К., Медицинская генетика для медсестер и фельдшеров, Ростов-на-Дону,"Феникс", 2007

### Дополнительная:

1. Гайнутдинов И.К..Рубан Э.Д., Медицинская генетика, Ростов-на-Дону,"Феникс", 2007
2. Морозов Е.И., Тарасевич Е.И., Анохина В.С., Генетика в вопросах и ответах, М., Издательство Московского университета, 1989
3. Орехова В.А., Лашковская Т.А., Шейбак М.П., Медицинская генетика, Минск, "Вышэйная школа", 1998.
4. Хандогина Е.К., Рожкова З. Н., Хандогина А.В., Основы медицинской генетики, М., "Форум-Инфа-М", 2004.

## Для заметок

A series of horizontal dotted lines for taking notes.