

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
«ЭЛЕКТРОСТАЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ
ФЕДЕРАЛЬНОГО МЕДИКО-БИОЛОГИЧЕСКОГО АГЕНТСТВА»**



**Методическая разработка практических занятий
по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики»
(для студентов специальности 34.02.01 «Сестринское дело» очной формы
обучения)**

Электросталь, 2019 г

Разработчик: Новиков Андрей Владимирович, преподаватель ФГБПОУ «Электростальский медицинский колледж Федерального медико-биологического агентства».

Рассмотрено на
заседании
цикловой комиссии
№ _____ от _____

_____ (Урусова О.П.)

Одобрено методистом

(Урусова О.П.)

Утверждено
заместителем
директора по УВР

(Андерсон С.А.)

В данном пособии студентам предлагаются практические работы, проводимые на практических занятиях по учебной дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики».

СОДЕРЖАНИЕ

Наименование	Стр.
Пояснительная записка	4
Практическая работа №1	6
Практическая работа №2	9
Практическая работа №3	13
Практическая работа №4	17
Практическая работа №5	21
Практическая работа №6	23
Практическая работа №7	26
Практическая работа №8	31

ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Данный сборник методических указаний по УД «Генетика человека с основами медицинской генетики» создан в помощь студенту для работы на практических занятиях, подготовки к практическим занятиям, грамотного составления отчетов.

Приступая к выполнению практической работы предварительно необходимо ознакомиться с темой работы, целями и задачами работы и изучить соответствующий теоретический материал.

Отчет о практической работе оформляется согласно приведенному алгоритму.

Наличие положительной оценки по каждой практической работе необходимо для допуска студента к зачету по дисциплине в конце семестра. В случае отсутствия студента на занятии по любой причине, он обязан выполнить пропущенную работу в отведенные преподавателем сроки.

Таблица 1 – Результаты освоения дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Знания и умения, которыми должен обладать обучающийся	Показатели оценки
Уметь проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; Уметь проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.	Обучающийся умеет проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.
Уметь проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	Обучающийся имеет представление об основных методах диагностики наследственных болезней, осуществляет выбор методов.
Знать биохимические и цитологические основы наследственности.	Обучающийся обладает знаниями о молекулярных основах наследственности организма человека.

Знать закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов.	Обучающийся обладает знаниями о закономерностях наследования признаков и использует их при составлении схем скрещивания, решении генетических задач.
Знать методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; Знать основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза.	Обучающийся имеет представление об основных методах генетики человека; влиянии и роли мутаций в возникновении наследственных болезней.
Знать основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения.	Обучающийся обладает знаниями о группах НБ, их причинах и механизмах возникновения.
Знать цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.	Обучающийся обладает знаниями о медико-генетическом консультировании как форме профилактики НБ.

Таблица 2 – Перечень практических работ и форм контроля

№	Наименование практической работы	Количество часов	Форма контроля
1.	Практическая работа №1	2	Отчёт
2.	Практическая работа №2	2	Отчёт
3.	Практическая работа №3	2	Отчёт
4.	Практическая работа №4	2	Отчёт
5.	Практическая работа №5	2	Отчёт
6.	Практическая работа №6	2	Отчёт
7.	Практическая работа №7	2	Отчёт
8.	Практическая работа №8	2	Отчёт
	ИТОГО	16+2 (зачет)	

Раздел 2. Молекулярные основы наследственности

Практическая работа №1. «Анализ и описание кариотипа человека в норме»

Учебная цель: формирование умения анализировать и описывать кариограмму человека.

Учебные задачи:

1. Понимать особенности кариотипа человека.
2. Уметь анализировать и описывать кариограмму человека.

Образовательные результаты:

Студент должен уметь:

- проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

Студент должен знать:

- биохимические и цитологические основы наследственности.

Теоретический материал по теме работы

Размеры хромосом растений и животных значительно различаются: от долей микрона до десятков микрон. В зависимости от расположения центромеры различают следующие виды хромосом.

Метацентрические хромосомы, для которых характерно срединное расположение центромеры.

Субметацентрические, для которых характерно неравномерное расположение хроматид, когда одно плечо более длинное, а второе более короткое.

Акроцентрические, у которых центромера расположена практически в самом конце хромосомы.

Значение хромосом столь велико, что их количество в клетках, а также особенности каждой хромосомы определяют характерный признак того или иного биологического вида.

Клетки человеческого организма содержат 46 хромосом, которые объединены в 23 пары. Все вместе они и составляют хромосомный набор человека. Первые 22 пары человеческих хромосом (их называют аутосомами)

являются общими как для мужчин, так и для женщин, и лишь 23 пара – половых хромосом – различается у разных полов, она же определяет половую принадлежность человека. Совокупность всех пар хромосом также называется кариотипом.

Вопросы для закрепления теоретического материала

1. Дайте определения следующих понятий: «генетика», «кариотип», «хромосома», «диплоидный набор хромосом», «гаплоидный набор хромосом».
2. Чем отличаются половые клетки от соматических?

Задания для практической работы

1. Ознакомьтесь с представленной кариограммой. Пронумеруйте пары гомологичных хромосом, обозначьте половые хромосомы, на любой хромосоме обозначьте центромеру, хроматиды, короткое и длинное плечо. Укажите мужскому или женскому организму принадлежит данный кариотип.
2. Выполните работу по требуемой форме.

Форма для выполнения работы

Кариотип с указанием половых хромосом	Наличие отклонений	Количество метацентрических хромосом	Количество субметацентрических	Количество акроцентрических

Оформление отчета по практической работе

1. Практическая работа выполняется в тетради для практических работ (18 л) в отведенное преподавателем время.
2. Тетрадь должна быть подписана (фамилия, имя, группа).
3. Далее указываются дата, номер и название работы, цель работы, ответы на вопросы, форма с выполненной практической работой и выводы по теме работы.

Список литературы по теме работы

1. Акуленко, Л.В. Медицинская генетика [Текст]. Учебник / Л.В. Акуленко. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011.
2. Хандогина, Е.К. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст]. Учебник / Е.К. Хандогина. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2018.

Раздел 2. Молекулярные основы наследственности

Практическая работа №2. «Структура и функции гена»

Учебная цель: формирование умения описывать структуру и функции ДНК как молекулярной основы наследственности.

Учебные задачи:

1. Понимать генетические процессы клетки.
2. Понимать молекулярные основы наследственности организма.

Образовательные результаты:

Студент должен уметь:

- проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

Студент должен знать:

- биохимические и цитологические основы наследственности;
- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения.

Теоретический материал по теме работы

Джеймс Уотсон, Фрэнсис Крик и Морис Уилкинс, получившие в 1962 году Нобелевскую премию, сделали одно из самых значительных открытий в биологии XX века: установили структуру молекулы **ДНК – генетического материала клетки** – носителя информации о наследственных признаках организма и обеспечивающего ее передачу из поколения в поколение.

Ключевая роль ДНК для наследственности была открыта еще в 1940-х годах. До этого многие полагали, что наследственные признаки передаются белками. В 1944 году в институте Рокфеллера в Нью-Йорке, работая с пневмококками, Освальд Эйвери, Маклин МакКарти и Колин МакЛеод определили ДНК как генетический материал. Связь между последовательностью оснований в ДНК и последовательностью аминокислот в белках (т.е. **генетический код**) была установлена с помощью биохимических методов в 1960-х годах. Таким образом, было постулировано то, что нарушение последовательности ДНК может приводить к изменению структуры белка.

Ген – это отрезок молекулы ДНК. Гены могут подвергаться **мутациям** — случайным или целенаправленным изменениям последовательности нуклеотидов в цепи ДНК. Мутации могут приводить к изменению последовательности, а, следовательно, изменению биологических характеристик белка или РНК, которые, в свою очередь, могут иметь результатом аномальное функционирование организма.

Примеры решения задач

Задача 1. Достроить вторую цепочку молекулы ДНК имеющую следующую последовательность нуклеотидов в одной цепи: АТТЦАЦГГЦТАТАГ. Определить ее длину, если один нуклеотид составляет 0,34 нм по длине цепи ДНК.

Решение:

1. Вторая цепочка ДНК строится по принципу комплементарности (А-Т, Г-Ц):

1-ая цепь ДНК – А Т Т Ц Г А Ц Г Г Ц Т А Т А Г

2-ая цепь ДНК – Т А А Г Ц Т Г Ц Ц Г А Т А Т Ц

2. $L_{\text{ДНК}} = L_{\text{НУКЛ}} \times n_{\text{НУКЛ}}$. в одной цепи ДНК = 0,34 нм \times 15 = 5,1 нм

Задача 2. В молекуле ДНК тимидиловый нуклеотид составляет 16% от общего количества нуклеотидов. Определите количество (в процентах) каждого из остальных видов нуклеотидов.

Решение:

1. По правилу Чаргаффа количество Т в ДНК = А; следовательно А будет 16%.

2. В сумме А+Т = 32%, следовательно Г + Ц = 100%- 32% = 68%.

3. По правилу Чаргаффа количество Г = Ц, т.е. Г = Ц = 68 : 2 = 34%.

Вопросы для закрепления теоретического материала

Задание №1. Определить процентное содержание каждого нуклеотида на участке ДНК со следующей последовательностью нуклеотидов в одной цепочке: АААГТЦГГЦЦАТТГ.

Задание №2. Химический анализ показал, что фрагмент кодирующей цепи молекулы ДНК (гена) бактериофага имеет такую структуру: ТТТТТТАГГАТЦА. Укажите состав противоположной цепи ДНК, состав и-РНК (вместо тимина содержит урацил).

Задание №3. В белке содержится 51 аминокислота. Сколько нуклеотидов будет в цепи гена, кодирующей этот белок, и сколько в молекуле ДНК?

Задания для практической работы

1. Ознакомьтесь с представленной информацией.
2. Опишите структуру и функции нуклеиновых кислот по требуемой форме.

Форма для выполнения работы

Признак	ДНК	иРНК
Азотистые основания		
Углевод		
Функция в клетке		
Особенность строения молекулы		
Расположение в клетке		

Оформление отчета по практической работе

1. Практическая работа выполняется в тетради для практических работ (18 л) в отведенное преподавателем время.
2. Тетрадь должна быть подписана (фамилия, имя, группа).
3. Далее указываются дата, номер и название работы, цель работы, ответы на вопросы, форма с выполненной практической работой и выводы по теме работы.

Список литературы по теме работы

1. Акуленко, Л.В. Медицинская генетика [Текст]. Учебник / Л.В. Акуленко. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011.
2. Хандогина, Е.К. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст]. Учебник / Е.К. Хандогина. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2018.

Раздел 4. Моногенные наследственные заболевания

Практическая работа №3. «Решение генетических задач, моделирующих различные виды скрещивания»

Учебная цель: формирование умения решать генетические задачи на различные типы наследования признаков.

Учебные задачи:

1. Понимать закономерности наследования признаков.
2. Научиться решать элементарные генетические задачи.

Образовательные результаты:

Студент должен уметь:

- проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

Студент должен знать:

- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.

Теоретический материал по теме работы

Решение генетических задач представляет собой проведение генетического анализа **закономерностей наследования**. Для решения задач по генетике необходимо знание целого ряда генетических терминов и понятий.

При решении **генетических задач** применяется система условных обозначений: А, В, С и т.д. – **доминантный** ген; а, в, с и т.д. - **рецессивный** ген; Р - родительское поколение; F1, F2 и т.д. - первое, второе, третье и т.д. поколения гибридов; G – гаметы женские и мужские. Для обозначения **генотипа** организма гены часто пишут в строчку (Aabb). Данную форму записи называют записью в генном выражении.

Такая запись не отражает локализацию генов в хромосомах, поэтому ею нельзя пользоваться при решении задач на **сцепленное наследование**.

Этого недостатка лишена запись в хромосомном выражении:

Параллельные линии здесь обозначают гомологичные хромосомы.

Рисунок 1. Правильная запись решения задач при наследовании, сцепленным с полом

Р $\text{♀ } X^S X^s \times \text{♂ } X^S Y$
норма норма

Типы гамет $(X^S) (X^s) (X^S) (Y)$

F₁ $X^S X^S \quad X^S X^s \quad X^S Y \quad X^s Y$
норма норма норма укороч.

По генотипу — 1($X^S X^S$) : 1($X^S X^s$) : 1($X^S Y$) : 1($X^s Y$);
 по фенотипу — 2 (самки с нормальным телом) : 1 (самцы с нормальным телом) : 1 (самцы с укороченным телом).

Рисунок 2. Правильная запись решения задач при моногибридном скрещивании

Р $\text{♀ } Aa \times \text{♂ } Aa$
желт. желт.

Типы гамет $(A) (a) (A) (a)$

F₂ $AA \quad Aa \quad Aa \quad aa$
желт. желт. желт. зелен.

7. Проводим анализ скрещивания. В F₂ произошло расщепление: по генотипу — 1(AA) : 2(Aa) : 1(aa); по фенотипу — 3/4 (желтосеменные растения) : 1/4 (зеленосеменные растения).

Рисунок 3. Правильная запись решения задач при дигибридном скрещивании

б. Получаем потомков F₂, используя решетку Пеннета.

$\text{♀ } AaBb \times \text{♂ } AaBb$
желт. глад. желт. глад.

Типы гамет $(AB) (Ab) (aB) (ab)$

Гаметы	$\text{♀ } \text{♂}$	AB	Ab	aB	ab
F ₁	AB	AA BB желт. глад.	AA Bb желт. глад.	Aa BB желт. глад.	Aa Bb желт. глад.
F ₂	Ab	AA Bb желт. глад.	AA bb желт. морщ.	Aa Bb желт. глад.	Aa bb желт. морщ.
	aB	Aa BB желт. глад.	Aa Bb желт. глад.	aa BB зел. глад.	aa Bb зел. глад.
	ab	Aa Bb желт. глад.	Aa bb желт. морщ.	aa Bb зел. глад.	aa bb зел. морщ.

7. Проводим анализ скрещивания.

В F₂ произошло расщепление: по генотипу — 1(AABB) : 2(AABb) : 1(Aabb) : 2(AaBB) : 4(AaBb) : 2(Aabb) : 1(aaBB) : 2(aaBb) : 1(aabb); по фенотипу — 9 (желтые гладкие) : 3 (желтые морщинистые) : 3 (зеленые гладкие) : 1 (зеленые морщинистые).

Вопросы для закрепления теоретического материала

Вопрос №1. Заполните таблицу.

Генотипы скрещиваемых особей	Гаметы скрещиваемых особей		Соотношение генотипов в потомстве	Соотношение фенотипов в потомстве
	первый родитель	второй родитель		
AA × AA				
AA × Aa				
AA × aa				
aa × aa				
Aa × Aa				
Aa × aa				

Вопрос №2. Заполните таблицу.

Генотипы скрещиваемых особей	Гаметы скрещиваемых особей		Соотношение генотипов в потомстве	Соотношение фенотипов в потомстве
	первый родитель	второй родитель		
1	2	3	4	5
AABB × AABB				
AABB × AABb				
AABB × AAbb				
AABB × AaBB				
AABB × AaBb				
AABB × Aabb				
AABB × aaBB				

Задания для практической работы

1. Ознакомьтесь с представленной теоретической информацией.
2. Решите по одной задаче, моделирующей моногибридное, дигибридное скрещивание, наследование, сцепленное с полом. Составьте схемы решения задач согласно плану.

Оформление отчета по практической работе

1. Практическая работа выполняется в тетради для практических работ (18 л) в отведенное преподавателем время.
2. Тетрадь должна быть подписана (фамилия, имя, группа).

3. Далее указываются дата, номер и название работы, цель работы, ответы на вопросы, составляются схемы решения генетических задач и выводы по каждой задаче.

Список литературы по теме работы

1. Акуленко, Л.В. Медицинская генетика [Текст]. Учебник / Л.В. Акуленко. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011.
2. Хандогина, Е.К. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст]. Учебник / Е.К. Хандогина. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2018.

Раздел 4. Моногенные наследственные заболевания

Практическая работа №4. «Классификация моногенных болезней по типу наследования»

Учебная цель: формирование умения анализировать и описывать особенности моногенных наследственных болезней каждого типа наследования.

Учебные задачи:

1. Понимать клинические признаки и причины возникновения основных моногенных болезней.
2. Уметь классифицировать моногенные болезни в зависимости от типа наследования.

Образовательные результаты:

Студент должен уметь:

- проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

Студент должен знать:

- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;
- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

Теоретический материал по теме работы

Моногенные болезни (МБ) – это заболевания, в основе этиологии которых лежит единичная генная мутация (мутация одного гена). МБ наследуются в соответствии с законами Менделя. Типы моногенного наследования, выявляемые с помощью генеалогического метода:

1. Аутосомное наследование: ген, отвечающий за исследуемый признак локализуется на аутосоме:

а) аутосомно-доминантный тип наследования:

- заболевание наблюдается в каждом поколении, т.е. прослеживается в родословной по вертикали (кроме случаев новой мутации). Мутантный ген,

связанный с аутосомой, проявляет свое действие как в гомозиготном, так и гетерозиготном состоянии.

- риск рождения больного ребенка, если болен один из родителей, составляет 50%;

- здоровые индивиды имеют здоровых потомков;

- у больного индивида болен один из родителей, кроме случаев новой мутации;

- оба пола поражаются с одинаковой частотой.

Заболевания: синдром Марфана, синдром Реклингаузена, ахондроплазия и др.

б) аутосомно-рецессивный тип наследования:

- при браке двух гетерозиготных носителей одного и того же мутантного рецессивного гена в среднем 50% детей фенотипически могут быть здоровы, но являются носителями мутантного рецессивного гена;

- 25% детей получают мутантный рецессивный ген от обоих родителей и будут поражены наследственным рецессивным заболеванием (гомозиготы);

- 25% будут здоровы фенотипически и генотипически;

- оба пола поражаются одинаково;

- в родословной при таком наследовании заболевание может прослеживаться по горизонтали, повторяться через одно или несколько поколений;

- у больного родителя рождаются здоровые дети;

- в случае кровно-родственных браков между родителями пробанда наблюдается увеличения числа больных в родословной.

Заболевания: галактоземия, муковисцидоз, ФКУ, болезнь Тея-Сакса, альбинизм и др.

2. Наследование, сцепленное с полом (гоносомное) - когда мутантный ген расположен в одной из половых хромосом - X- или Y-хромосоме:

а) X-сцепленный доминантный тип:

- у больного пробанда обязательно болен один из родителей;

- у больного отца все дочери больны, а сыновья здоровы;
- у больной матери равно вероятно рождение больной дочери и больного сына;
- у здоровых родителей все дети будут здоровы.

Заболевания: фосфатдиабет и др.

б) X-сцепленный рецессивный тип:

- заболевание наблюдается у мужчин-родственников пробанда по материнской линии;
- сыновья никогда не наследуют заболевание отца;
- у больного отца все его дочери здоровы и являются гетерозиготными носителями патологического гена;
- если женщина является гетерозиготным носителем патологического гена, то половина ее сыновей больны, а все дочери здоровы, причем половина дочерей - гетерозиготные носители патологического гена.

Заболевания: гемофилия А, В, ихтиоз и др.

в) Y-сцепленный тип:

- в Y-хромосоме находятся гены;
- признак передается всем мальчикам;
- признак проявляется только у лиц мужского пола;
- патологические мутации, затрагивающие формирование семенников или сперматогенез, наследоваться не могут, такие индивиды стерильны.

Вопросы для закрепления теоретического материала

Задание №1. Ребенок 3 лет третий раз госпитализирован по поводу пневмонии. Почти постоянный приступообразный кашель. Низкая масса тела, плохой аппетит. Родители здоровы. Отмечено повышенное содержание натрия и хлора в секрете слюнных и потовых желез. Каков возможный диагноз заболевания?

Задание №2. Укажите моногенные заболевания, наследование которых сцеплено с X-хромосомой.

Задание №3. Чем отличается аутосомно-рецессивный тип наследования от аутосомно-доминантного?

Задания для практической работы

1. Ознакомьтесь с представленной информацией.
2. Составьте классификацию моногенных заболеваний по требуемой форме.

Форма для выполнения работы

Тип наследования	Заболевания	Клинические проявления	Локализация пораженного гена

Оформление отчета по практической работе

1. Практическая работа выполняется в тетради для практических работ (18 л) в отведенное преподавателем время.
2. Тетрадь должна быть подписана (фамилия, имя, группа).
3. Далее указываются дата, номер и название работы, цель работы, ответы на вопросы, форма с выполненной практической работой и выводы по теме работы.

Список литературы по теме работы

1. Акуленко, Л.В. Медицинская генетика [Текст]. Учебник / Л.В. Акуленко. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011.
2. Хандогина, Е.К. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст]. Учебник / Е.К. Хандогина. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2018.

Раздел 5. Многофакторные заболевания

Практическая работа №5. «Болезни с наследственной предрасположенностью»

Учебная цель: формирование умения анализировать и описывать особенности многофакторных наследственных заболеваний.

Учебные задачи:

1. Понимать клинические признаки и причины возникновения многофакторных заболеваний.
2. Уметь описывать многофакторные заболевания, их причины возникновения и клинические проявления.

Образовательные результаты:

Студент должен уметь:

- проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

Студент должен знать:

- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения.

Теоретический материал по теме работы

Многофакторные заболевания - это группа наследственных болезней, наследование которых нельзя объяснить законами Менделя. В основе происхождения МФЗ лежит сложное взаимодействие иногда множества генов в виде полигенного комплекса предрасположенности или подверженности (генная сеть) с генетически модифицирующими факторами риска по данному заболеванию (возраст, пол, конституционные особенности) и средовыми факторами (образ жизни, питания, методы лечения).

Наследственная предрасположенность (подверженность) - наследственный компонент МФЗ, который определяет вероятность возникновения (проявления) данного заболевания у конкретного индивида и представляет значительное количество структурных генов, их аллельных вариантов, способы их взаимодействия, а также влияние генов-модификаторов.

Вопросы для закрепления теоретического материала

Вопрос №1. Каковы причины многофакторных болезней?

Вопрос №2. Укажите основные особенности, свойственные всем многофакторным болезням.

Задания для практической работы

1. Ознакомьтесь с представленной информацией.
2. Составьте классификацию многофакторных заболеваний по требуемой форме.

Форма для выполнения работы

Заболевания	Клинические проявления	Факторы риска

Оформление отчета по практической работе

1. Практическая работа выполняется в тетради для практических работ (18 л) в отведенное преподавателем время.
2. Тетрадь должна быть подписана (фамилия, имя, группа).
3. Далее указываются дата, номер и название работы, цель работы, ответы на вопросы, форма с выполненной практической работой и выводы по теме работы.

Список литературы по теме работы

1. Акуленко, Л.В. Медицинская генетика [Текст]. Учебник / Л.В. Акуленко. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011.
2. Хандогина, Е.К. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст]. Учебник / Е.К. Хандогина. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2018.

Раздел 6. Клиническая генетика

Практическая работа №6. «Методы диагностики наследственных болезней»

Учебная цель: формирование умения анализировать и описывать основные методы диагностики наследственных болезней.

Учебные задачи:

1. Понимать важность дородовой диагностики наследственных болезней.
2. Уметь ориентироваться в основных методах пренатальной и постнатальной диагностики НБ.

Образовательные результаты:

Студент должен уметь:

- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
- проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

Студент должен знать:

- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения.

Теоретический материал по теме работы

В зависимости от времени проведения различают пренатальную (дородовую) и постнатальную диагностику НБ.

Пренатальная диагностика – это комплекс инструментальных и лабораторных методов исследования плода, хориона и околоплодной жидкости.

Среди неинвазивных методов пренатальной диагностики широкое распространение получил метод ультразвукового исследования (УЗИ). Это исследование является обязательным в процессе беременности и позволяет выявлять пороки развития плода.

Другим методом является определение биохимических показателей крови беременных женщин.

Указанные методы используются для массового обследования беременных и формирования групп риска. Кроме этого критериями для отнесения к группе риска являются: возраст родителей (женщины старше 35 лет), инфекции у беременной, действие мутагенов, лекарственная терапия, наличие врожденных пороков у родителей или предыдущего ребенка.

Тем, кто попал в группу риска, рекомендуют пройти более точное обследование инвазивными методами. К ним относят амниоцентез, биопсия хориона, плаценты, кордоцентез, биопсия тканей плода.

Амниоцентез – метод, связанный с получением околоплодной жидкости (не ранее 14-й недели беременности). Метод требует согласия беременной женщины. Обычно совершается прокол иглой передней брюшной стенки и получают около 10 мл околоплодной жидкости (контролируя процесс с использованием УЗИ). Жидкость содержит клетки плода, которые могут быть детально исследованы. При биохимическом изучении оценивается уровень белка альфа-фетопротеина. Уровень данного белка повышен при пороках развития нервной трубки, а также при синдроме Шерешевского-Тернера (45, X); снижен при наличии у плода синдрома Дауна.

Метод биопсии хориона позволяет получить клетки ворсинок хориона, которые можно использовать для изучения кариотипа и отдельных генов.

Кордоцентез – метод, позволяющий получить кровь из пуповины плода и подвергнуть ее биохимическому и молекулярно-генетическому исследованию.

Постнатальная диагностика – комплекс мероприятий, включающих осмотр ребенка и ряд исследований (биохимических, молекулярно-генетических и др.).

Вопросы для закрепления теоретического материала

Вопрос №1. Первый ребенок у матери родился с синдромом Дауна. В настоящее время у этой женщины вторая беременность. Есть ли реальные

методы диагностики хромосомной патологии у плода до рождения? Укажите их.

Вопрос №2. В каких случаях содержание альфа-фетопротеина в крови беременной женщины может быть повышено?

Задания для практической работы

1. Ознакомьтесь с представленной информацией.
2. Составьте классификацию методов диагностики НБ по требуемой форме.

Форма для выполнения работы

Вид диагностики	Названия методов		Особенности методов	
	Неинвазивные	Инвазивные	Неинвазивные	Инвазивные
Пренатальная				
Постнатальная	Скрининг новорожденных			

Оформление отчета по практической работе

1. Практическая работа выполняется в тетради для практических работ (18 л) в отведенное преподавателем время.
2. Тетрадь должна быть подписана (фамилия, имя, группа).
3. Далее указываются дата, номер и название работы, цель работы, ответы на вопросы, форма с выполненной практической работой и выводы по теме работы.

Список литературы по теме работы

1. Акуленко, Л.В. Медицинская генетика [Текст]. Учебник / Л.В. Акуленко. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011.
2. Хандогина, Е.К. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст]. Учебник / Е.К. Хандогина. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2018.

Раздел 6. Клиническая генетика

Практическая работа №7. «Методы диагностики наследственных болезней»

Учебная цель: формирование умения составлять родословные и проводить их генеалогический анализ.

Учебные задачи:

1. Понимать важность клинико-генеалогического метода диагностики НБ.
2. Уметь определять тип и характер наследования НБ, а также генотипы всех членов родословной.

Образовательные результаты:

Студент должен уметь:

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

Студент должен знать:

- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;
- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

Теоретический материал по теме работы

Клинико-генеалогический метод – это важнейший и наиболее разработанный метод диагностики наследственных болезней.

Он основан на анализе характера передачи различных признаков и заболеваний в отдельной семье с указанием родственных связей между членами родословной.

Суть клинико-генеалогического метода – это составление родословного древа и проведение генеалогического анализа. Все данные обследования фиксируются в документе под названием «генетическая карта».

Схема заполнения генетической карты.

1. Общие сведения о пробанде. ФИО, пол, дата рождения, место жительства, место рождения, национальность, характер профессиональной деятельности, образование, цель и дата консультации.

2. Жалобы.

3. Анамнез жизни, начиная с беременности матери и заканчивая сведениями о новорожденном.

4. Описание первых лет жизни ребенка.

5. Фенотипический анализ.

Анализ родословной.

Генеалогический анализ позволяет установить тип наследования заболевания.

1. Аутосомно-доминантное наследование характеризуется следующими особенностями:

а) признак встречается почти во всех поколениях и в равной степени у мальчиков и у девочек;

б) признак проявляется у всего потомства либо у половины, если один из родителей является носителем данного признака.

2. Аутосомно-рецессивное наследование характеризуется следующими особенностями:

а) признак встречается не во всех поколениях, но в равной степени у мальчиков и у девочек;

б) признак проявляется у детей, даже если родители не являются носителями;

в) признак не проявляется у всего потомства либо проявляется только у половины, если один из родителей является носителем данного признака.

3. X-сцепленный доминантный тип наследования характеризуется следующими особенностями:

а) чаще встречается у женщин;

б) признак проявляется у матери, а у отца нет, тогда в потомстве он проявляется и у девочек и у мальчиков;

в) признак проявляется у отца, а у матери нет, тогда в потомстве он проявляется только у девочек.

4. Х-сцепленный рецессивный тип наследования характеризуется следующими особенностями:

а) чаще встречается у мужчин и через поколение;

б) у обоих родителей отсутствует фенотипическое проявление признака, мать гетерозиготна, то признак проявляется у половины сыновей;

в) у отца признак проявляется фенотипически, а мать гетерозиготна, то фенотипическое проявление признака возможно и у дочерей.

5. Y-сцепленный тип наследования характеризуется следующими особенностями:

а) встречается только у мужчин;

б) признак фенотипически проявляется у отца и у сыновей.

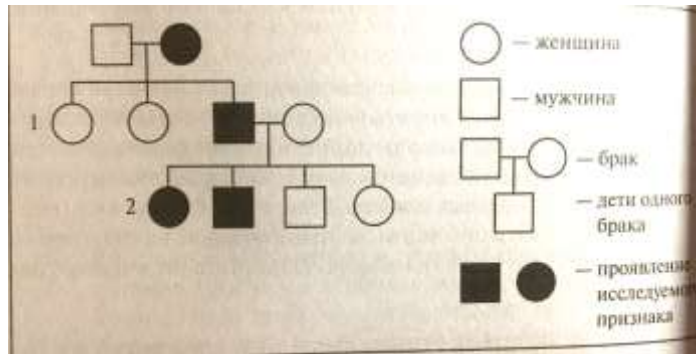
Вопросы для закрепления теоретического материала

Вопрос №1. В чем заключается клинико-генеалогический метод диагностики НБ?

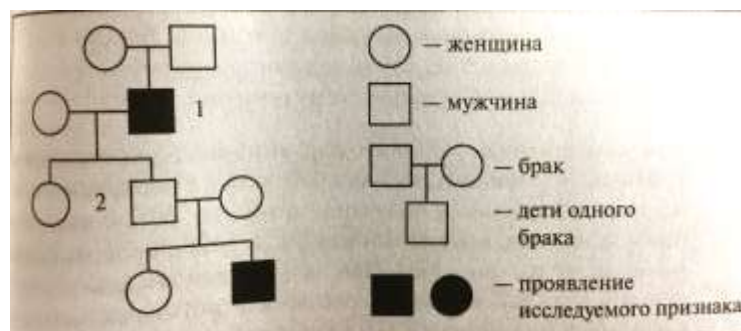
Вопрос №2. На какие этапы разделяется анализ (генеалогический) родословного древа?

Задания для практической работы

Задание №1. По родословной установить характер наследования признака, генотипы детей в первом и втором поколениях, составить схему решения задачи.



Задание №2. По родословной установить характер наследования признака, генотипы родителей и детей в первом и втором поколениях, составить схему решения задачи.



Задание №3. Составьте родословную семьи и решите задачу. Вздорный характер считать аномалией.

У пробанда вздорный характер. У его сестры мягкий. Мать пробанда имеет мягкий характер, а отец вздорный. Пять теток пробанда по материнской

линии с мягким характером, а двое дядек со вздорным. Одна тетка пробанда по материнской линии замужем за мужчиной со вздорным характером. У них трое детей (дочь и сын с мягким характером и дочь со вздорным). Оба дяди пробанда по линии матери женаты на женщинах со вздорным характером. У одного из них два сына и дочь. Все они скандалисты. Мягкий характер имел дед пробанда, а бабушка по материнской линии – вздорный. Два брата деда по линии матери вздорные мужчины. Прабабушка по материнской линии и прапрабабушка имели мягкий характер, а их мужья вздорный. Определите, какие дети могут быть у пробанда, если он вступит в брак с женщиной, гетерозиготной по указанному признаку.

Инструкция по выполнению заданий для практической работы

1. Определите тип наследования признака.
2. Определите сцеплен ли признак с полом.
3. Определите генотипы всех членов родословной.

Оформление отчета по практической работе

1. Практическая работа выполняется в тетради для практических работ (18 л) в отведенное преподавателем время.
2. Тетрадь должна быть подписана (фамилия, имя, группа).
3. Далее указываются дата, номер и название работы, цель работы, ответы на вопросы, выполненные задачи с ответами.

Список литературы по теме работы

1. Акуленко, Л.В. Медицинская генетика [Текст]. Учебник / Л.В. Акуленко. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011.
2. Хандогина, Е.К. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст]. Учебник / Е.К. Хандогина. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2018.

Раздел 6. Клиническая генетика

Практическая работа №8. «Профилактика наследственных болезней»

Учебная цель: освоение основ медико-генетического консультирования в части установления степени генетического риска для потомства.

Учебные задачи:

1. Понимать важность медико-генетического консультирования и его роли в профилактике НБ.
2. Знать цели и показания для медико-генетического консультирования и методы прогнозирования риска НБ у потомства.

Образовательные результаты:

Студент должен уметь:

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

Студент должен знать:

- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;
- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

Теоретический материал по теме работы

Медико-генетическое консультирование – это наиболее распространенный способ профилактики наследственных болезней.

Цель его состоит в прогнозировании рождения ребенка с наследственной патологией, постановке точного диагноза, доведении информации о риске рождения больного ребенка до консультируемого и его семьи и помощи семье в принятии решения о деторождении.

Показаниями для МГК являются:

- 1) рождение в семье ребенка с множественными пороками развития;
- 2) умственная отсталость у ребенка;

- 3) повторные выкидыши у женщины;
- 4) выявленная патология у ребенка при проведении массового скрининга;
- 5) близкородственные браки;
- 6) сведения о влиянии мутагенов на женщину на ранних сроках беременности.

Вопросы для закрепления теоретического материала

Вопрос №1. В чем важность медико-генетического консультирования как способа профилактики НБ?

Вопрос №2. Что является показаниями для медико-генетического консультирования?

Вопрос №3. Как можно оценить степень риска возникновения НБ в потомстве?

Задания для практической работы

Задание №1. У человека ген дальновзоркости (A) доминантен по отношению к гену нормального зрения, а ген дальтонизма (d) рецессивен и сцеплен с X-хромосомой. Дальновзоркая женщина, не страдающая дальтонизмом, отец которой был дальтоником, но хорошо видел вблизи, выходит замуж за мужчину с нормальным зрением и не страдающего цветовой слепотой. Составьте схему решения задачи. Определите генотипы всех членов семьи и вероятность рождения в этой семье детей, страдающих дальтонизмом и их пол.

Задание №2. У пожилых супругов с нормальным зрением имеется трое детей: сын-дальтоник, у которого дочь с нормальным зрением; дочь с нормальным зрением, которая родила сына-дальтоника и сына с нормальным зрением; дочь с нормальным зрением, у которой родилось пятеро сыновей, не имеющих признаков дальтонизма. Составьте родословную трех поколений этой семьи и определите возможные генотипы всех ее членов.

Установите пол и вероятность рождения больных детей у внучки (третье поколение), имеющей отца-дальтоника и нормальное зрение, если она

выйдет замуж за человека с нормальным зрением (из семьи, в которой никогда не наблюдалось этого заболевания).

Оформление отчета по практической работе

1. Практическая работа выполняется в тетради для практических работ (18 л) в отведенное преподавателем время.
2. Тетрадь должна быть подписана (фамилия, имя, группа).
3. Далее указываются дата, номер и название работы, цель работы, ответы на вопросы, выполненные задачи с ответами.

Список литературы по теме работы

1. Акуленко, Л.В. Медицинская генетика [Текст]. Учебник / Л.В. Акуленко. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011.
2. Хандогина, Е.К. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст]. Учебник / Е.К. Хандогина. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2018.