

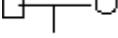
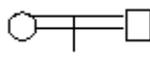
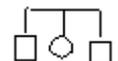
Вопросы для работы в малых группах

- 1- Изучить структурно-логическую схему занятия.- Сформулировать определение МГК и этапы (в виде структурно-логической схемы) медико-генетического консультирования.
- 2- Сформулировать основные рекомендации и принципы к МГК, определить контингент, подлежащий к МГК
- 3Сформулировать определение пренатальной диагностики и виды (в виде структурно-логической схемы)
- 4Составить структурно-логическую схему рекомендуемых тестов и методов во время беременности. Сформулировать рекомендации по планированию семьи.

Приложение 2

Люди с изучаемым признаком встречаются часто, в каждом поколении; человек, имеющий изучаемый признак, рождается в семье, где обязательно хотя бы один из родителей имеет изучаемый признак. Поэтому можно сделать первый предварительный вывод: изучаемый признак является доминантным. В родословной 7 женщин и 6 мужчин имеют изучаемый признак. Можно считать, что изучаемый признак с приблизительно равной частотой встречается и среди мужчин, и среди женщин. Это характерно для признаков, гены которых расположены не в половых хромосомах, а в аутосомах. Поэтому можно сделать второй предварительный вывод: изучаемый признак является аутосомным. Таким образом, по основным особенностям наследование изучаемого признака в этой родословной можно отнести к аутосомно-доминантному типу. Кроме того, эта родословная не обладает набором особенностей, характерных для других типов наследования.

Символы, используемые при составлении графического изображения родословной:

-  - особь мужского пола, не имеющая изучаемого признака;
-  - особь женского пола, не имеющая изучаемого признака;
-  - особь мужского пола, имеющая изучаемый признак;
-  - особь женского пола, имеющая изучаемый признак;
-  - брак мужчины и женщины;
-  - близкородственный брак;
-  - дети одной родительской пары (сibsы);
-  - бездетный брак;
-  - пробанд.

Задача 1 с решением для примера

Болезнь наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Пробанд болен, и его родословная имеет следующий вид:

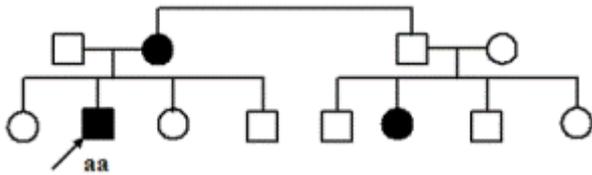


Рис. 1. Графическое изображение родословной по аутосомно-рецессивному типу наследования признака.

Жена пробанда здорова и не содержит в своем генотипе патологических аллелей. Чему равна вероятность рождения у пробанда здорового ребенка?

Решение:

Генная запись скрещивания:

P: ♀ AA X ♂ aa
 здоровая больной

G: A a

F₁: Aa
 здоровые

Вероятность рождения здорового ребенка (генотип Aa):

$P = 1/1 = 1$ (100%).

Ответ:

Вероятность рождения у пробанда здорового ребенка равна 1 (100%).

Задача 2

Определить тип наследования признака. Установить возможные генотипы всех членов родословной.

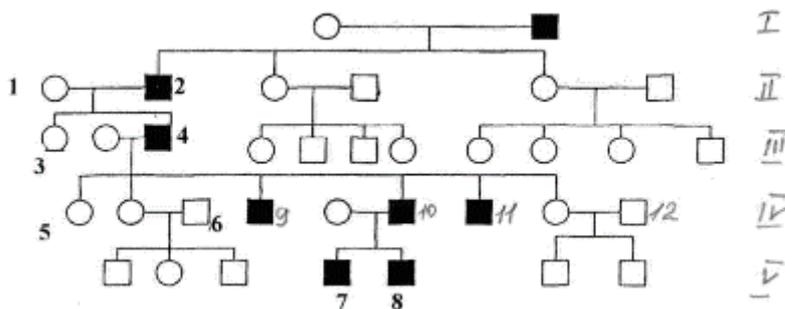


Рис. 2. Графическое изображение родословной по голандрическому типу наследования признака.

Задача 3

Составить родословную, состоящую из пяти поколений по аутосомно-доминантному типу

наследования.

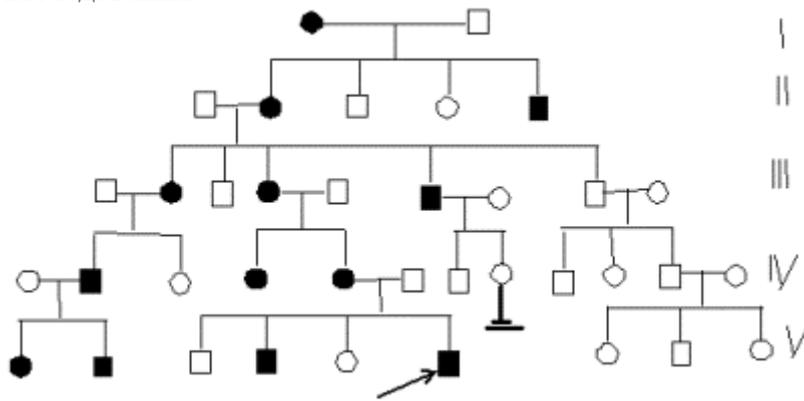


Рис. 3. Графическое изображение родословной по аутосомно-доминантному типу наследования признака, состоящей из пяти поколений.

Задача 4

Составить родословную, состоящую из пяти поколений по аутосомно-рецессивному типу наследования.

Приложение 3

В таблице заполнить последний столбец подходящими по смыслу понятиями в виде цифр, выбрав их из перечня (см ниже)

ИТОГИ:

Метод генетики человека	Исследуемый уровень организации человека	Предмет исследования	Результат исследования
Генеалогический	организменный	Установление наследственного характера признака	
Близнецовый	организменный	Изучение наследственных признаков и действие среды на них	
Цитогенетический	клеточный	Диагностика хромосом	
Биохимический	молекулярный	Болезни обмена веществ	
Популяционный	популяционный	Изучение частоты генов и генотипов	

Ответы:

1 На появление определенных детских инфекционных заболеваний влияют факторы окружающей среды.

2 Направлены на уменьшение % риска по рождению детей с хромосомными заболеваниями.

3. Позволяет изучать распространение отдельных генов или хромосомных аномалий в человеческих популяциях.

4С помощью этого метода открыты более 500 молекулярных болезней, как следствие проявления мутантных генов.

5. С помощью этого метода доказано наследование многих заболеваний, например сахарный диабет, гемофилия, шезофрения...

Тест

1. **Человек с легкой формой серповидноклеточной анемии имеет генотип**
а) AA б) Aa в) aa г) AB
2. **Хромосомная аномалия, которую можно заподозрить у больной с такими симптомами, как низкий рост, боковые кожные складки на шее, неразвитые вторичные половые признаки, называется**
а) синдром ХХХ
б) болезнь Дауна
в) синдром Шерешевского-Тернера
г) синдром Патау
3. **Фенилкетонурия наследуется по следующему типу**
а) сцепленный с полом доминантный
б) сцепленный с полом рецессивный
в) аутосомно-рецессивный
г) аутосомно-доминантный
4. **Наследственное заболевание, характеризующееся отсутствием в организме больного красящего пигмента меланина, называется**
а) астигматизм б) альбинизм в) сахарный диабет г) дальтонизм
5. **Тяжесть заболевания (или степень проявления гена) – это**
а) экспрессивность б) плейотропия в) пенетрантность г) комплементарность
6. **Глухонмота относится к типу болезней**
а) моногенные б) хромосомные в) ненаследственные г) мультифакториальные
7. **Для больного с синдромом Эдвардса характерен кариотип**
а) 47(18+) б) 47(21+) в) 47(13+) г) 45(XO)
8. **Хромосомное заболевание, которое можно заподозрить у юноши высокого роста, с женским типом строения тела, с недоразвитием вторичных половых признаков и умственной отсталостью, называется синдромом**
а) трипло-Х б) Шерешевского-Тернера в) Клайнфельтера г) Марфана
9. **Альбинизм наследуется по следующему типу**
а) аутосомно-доминантный
б) сцепленный с полом доминантный
в) аутосомно-рецессивный
г) сцепленный с полом рецессивный
10. **Девочка с синдромом Шерешевского-Тернера имеет кариотип**
а) 47(XXX)
б) 46(XX)
в) 45(xO)
г) 47(XX,18+)
11. **Дальтонизм наследуется по следующему типу**
а) аутосомно-доминантный
б) сцепленный с полом доминантный
в) сцепленный с полом рецессивный
г) аутосомно-рецессивный
12. **Причиной серповидноклеточной анемии является**
а) дополнительная X-хромосома
б) делеция одного нуклеотида

в) вставка одного нуклеотида

г) замена одного нуклеотида

13. Вероятность рождения больных детей от брака, где один из родителей болен и имеет генотип АА, а другой здоров в отношении данного признака, составляет

а) 100%

б) 75%

в) 50%

г) 25%

14. Вероятность проявления признака, выражаемая в процентах, называется

а) плейотропия

б) экспрессивность

в) пенетрантность

г) эпистаз

15. Кариотип, характерный для больного с синдромом Патау

а) 47(21+)

б) 47(13+)

в) 47(XXY)

г) 45(XO)

16. Кариотип, характерный для больного с синдромом «кошачьего крика»

а) 45(XO)

б) 46(5p-)

в) 47(21+)

г) 47(XXY)

17. Признаки фенилкетонурии проявляются

а) в эмбриональном периоде

б) в зрелом возрасте

в) в пожилом возрасте

г) в первые недели жизни

18. Наследственное заболевание, характеризующееся несвертываемостью крови у больного, называется

а) гемофилия

б) фенилкетонурия

в) талассемия

г) альбинизм

19. Кариотип 2n-1 – это

а) трисомия

б) моносомия

в) полиплоидия

20. Вероятность рождения больных детей при браке двух гетерозигот-носителей гена с аутосомно-рецессивным типом наследования составляет

а) 100%

б) 75%

в) 50%

г) 25%