

**Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
«Оренбургский государственный медицинский университет»  
Минздрава России**

**КАФЕДРА БИОЛОГИИ**

**Рабочая тетрадь для практических занятий  
модуль II «Генетика человека»**

студента \_\_\_\_\_ группы

\_\_\_\_\_ факультета

\_\_\_\_\_  
(Ф.И.О)

Оренбург, 2018 год

**Рабочая тетрадь для практических занятий по модулю «Генетика человека» - Оренбург, 2018.**

**Авторы:**

**Соловых Г.Н.** – доктор биологических наук, профессор, заведующая кафедрой биологии

**Нефедова Е.М.** – кандидат биологических наук, доцент кафедры биологии,

**Кануникова Е.А.** – кандидат медицинских наук, доцент кафедры биологии,

**Тихомирова Г.М.** – кандидат биологических наук, доцент кафедры биологии,

**Фабарисова Л.Г.** – кандидат биологических наук, доцент кафедры биологии,

**Кольчугина Г.Ф.** – кандидат биологических наук, старший преподаватель кафедры биологии.

Тетрадь представляет собой учебно-методическое пособие и предназначено для студентов лечебного факультета для работы на практических занятиях. В тетрадь включены вопросы для подготовки к текущим и итоговому занятиям, содержание и ход выполнения практических работ.

**Рецензенты:**

1. **Виноградов А.Б.** – зав.кафедрой биологии, и медицинской генетики ГБОУ ВПО ПГМА им. ак. Е.А. Вагнера Минздравсоцразвития России, д.м.н., профессор.

2. **Павлова М.М.** – доцент кафедры биологической химии к.б.н., ГБОУ ВПО ОрГМА Минздравсоцразвития России.

Данное учебно-методическое пособие рассмотрено и рекомендовано к печати ЦМК.

© Оренбургская государственная  
медицинская академия, 2018

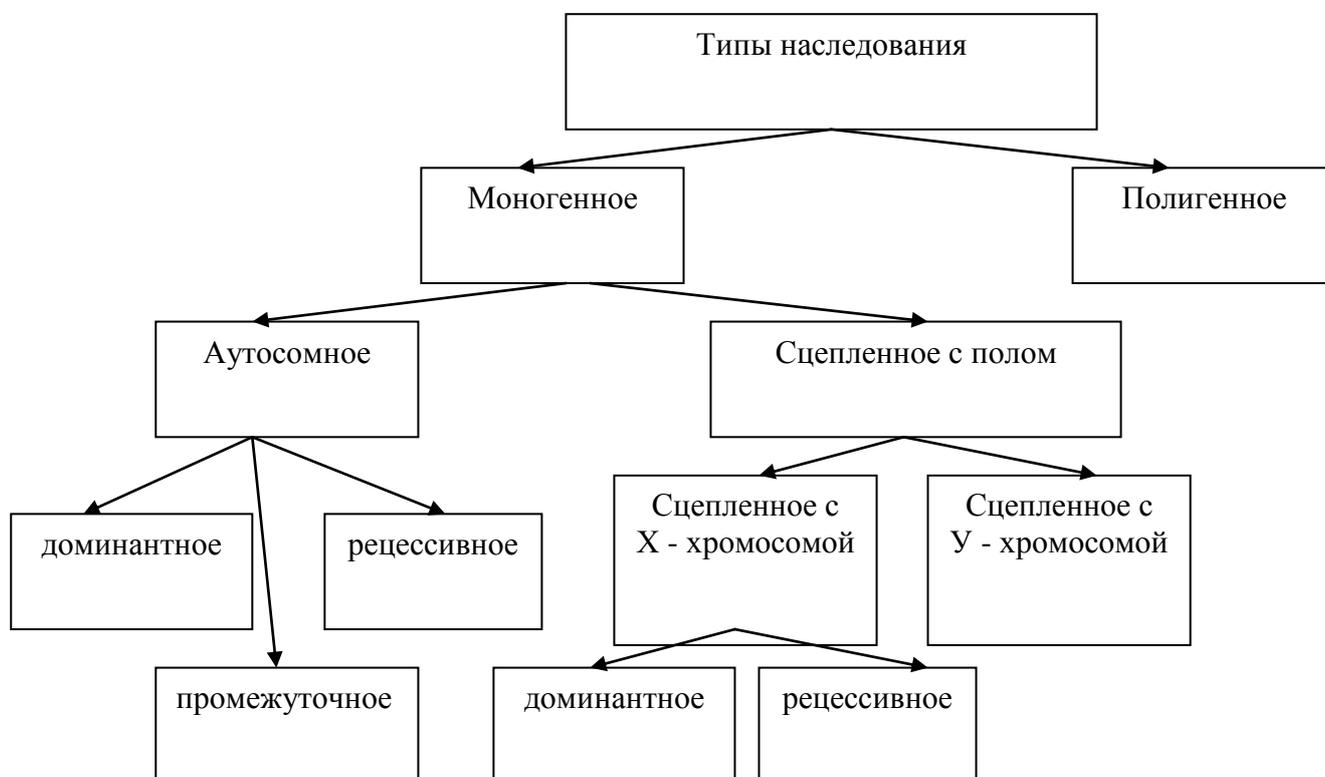
© Коллектив авторов, 2018

**Тема 1: Закономерности наследования признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании.**

**Основные вопросы темы:**

1. Предмет, разделы и основные открытия в области генетики. Уровни организации генетического материала.
2. Ключевые понятия генетики (ген, аллель, гомозиготы, гетерозиготы, генотип, фенотип и генофонд, плейотропия).
3. Понятие «доза гена» в генотипе. Генотип как сбалансированная по дозам генов система. Норма реакции признаков, контролируемых одной или двойной дозой, несколькими двойными дозами генов. Причины нарушения дозовой сбалансированности генотипа организма и их последствия для фенотипа.
4. Классификация типов моногенного наследования признаков. Законы Г.Менделя, их цитологический механизм. Менделирующие признаки человека. Гипотеза «чистоты гамет».

**Работа 1. Доза гена в генотипе.** Укажите при каком типе наследования какая доза генов необходима для проявления признаков.



**Работа 2. Менделирующие признаки человека.**

Заполнить таблицу, изучая свой фенотип.

| Признак          | Доминантная аллель | Рецессивная аллель | Ваш генотип по данному признаку |
|------------------|--------------------|--------------------|---------------------------------|
| Цвет глаз        | Карие              | голубые или серые  |                                 |
| Цвет волос       | темные             | светлые            |                                 |
| Форма волос      | Вьющиеся           | прямые             |                                 |
| Цвет кожи        | Темная             | светлая            |                                 |
| Нарушения зрения | близорукость       | норма              |                                 |
|                  | дальнозоркость     | норма              |                                 |
| Ушные мочки      | Свободные          | приросшие          |                                 |
| Форма губ        | Толстые            | тонкие             |                                 |

























## Тема 8: Хромосомные болезни.

### Основные вопросы темы:

1. Хромосомные болезни как следствие различных форм изменчивости (геномные мутации и хромосомные абберации).
2. Заболевания, связанные с изменением числа аутосом (синдромы Дауна, Эдвардса и Патау). Механизм развития, фенотипические эффекты, прогноз для жизни.
3. Заболевания, связанные с изменением числа половых хромосом (синдромы Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, трисомия по X-хромосоме). Механизм развития, фенотипические эффекты, прогноз для жизни.
4. Заболевания, связанные с нарушением структуры хромосом (синдромы «Кошачьего крика», транслокационный вариант болезни Дауна и др.). Механизм развития, фенотипические эффекты, диагностика, прогноз для жизни.
5. Понятие «доза гена» в генотипе. Изменение дозы генов при хромосомных заболеваниях.

### Работа № 1. Анализ идиограммы хромосом человека.

Из набора хромосом составьте идиограмму предложенного заболевания. \_\_\_\_\_

|                                   |  |
|-----------------------------------|--|
| <i>Группа А. Хромосомы 1-3.</i>   | <i>Группа В. Хромосомы 4-5 (7,7 мк).</i>   |
| <i>Группа С. Хромосомы 6-12.</i>  | <i>Группа D. Хромосомы 13-15 (4.2 мк).</i> |
| <i>Группа Е. Хромосомы 16-18.</i> | <i>Группа F. Хромосомы 19,20 (2,9 мк).</i> |
| <i>Группа G. Хромосомы 21,22.</i> | <i>X – хромосома (7,2 – 6,8мк).</i>        |

|                               |                    |
|-------------------------------|--------------------|
|                               |                    |
| <i>У – хромосома (2,3мк).</i> | <i>Заключение:</i> |

Преподаватель \_\_\_\_\_

**Тема 9: Медико-генетическое консультирование.  
Методы изучения наследственности человека.**

**Основные вопросы темы:**

1. Особенности и трудности изучения человека как объекта генетического анализа.
2. Методы изучения наследственности и изменчивости у человека. Успехи генетики в развитии новых методов.
3. Генеалогический метод, его значение и сущность. Принцип составления родословной. Типы наследования.
4. Цитогенетический метод: метод кариотипирования и экспресс – метод определения полового X- хроматина и У- хроматина.
5. Биохимический метод, сущность, значение. Понятие о неонатальном и селективном скрининге.
6. Близнецовый метод, его сущность и значение.
7. Антропогенетические методы: фенотипический анализ и дерматоглифика, сущность и значение.
8. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентоз, кордоцентез и др.).
9. Молекулярно – генетические методы ДНК- диагностики.
10. Гибридизация соматических клеток.
11. Метод моделирования, сущность, значение.
12. Популяционно – статистический метод. Генетика популяций (дем, изолят, генофонд). Характерные особенности генофонда популяции.
13. Механизмы, сохраняющие генетический гомеостаз. Закон Харди – Вайнберга и его практическое применение, поддержание отбором гетерозиготности и поддержание отбором полиморфизма.
14. Медико-генетическое консультирование: цели, задачи, этапы работы, значение.

**Работа №1. Экспресс метод определения полового хроматина**

|   |
|---|
|   |
| 1-цитоплазматическая мембрана, 2-цитоплазма, 3- ядро, 4- половой X-хроматин |

Приготовьте мазок из клеток эпителия слизистой оболочки щеки. Для этого быстрыми скользящими движениями стеклянного шпателя по слизистой оболочке щеки сделайте соскоб, перенесите его на предметное стекло и приготовьте мазок. На мазок нанесите 1-2 капли раствора краски ацетоорсеина и накройте покровным стеклом. Поверх покровного стекла положите сложенную в несколько слоев мягкую хлопчатобумажную ткань (марля), через которую надавите большим пальцем на покровное стекло, притирая его к предметному стеклу и выдавливая раствор краски.



