

## Занятие 7.

### Генные болезни как результат мутационной изменчивости.

### Хромосомные болезни как результат геномных мутаций и хромосомных аббераций.

### Методы изучения наследственности у человека.

#### *Основные вопросы темы:*

1. Геномные мутации как причина хромосомных болезней: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау, синдром Клайнфельтера, синдром Шерешевского-Тернера, синдром трипло-Х. Механизм развития, фенотипические эффекты, прогноз для жизни.
2. Хромосомные абберации как причина хромосомных болезней: транслокационный вариант синдрома Дауна, синдром Кошачьего крика. Механизм развития, фенотипические эффекты, прогноз для жизни.
3. Особенности и трудности изучения человека как объекта генетического анализа. Методы изучения наследственности и изменчивости у человека. Успехи генетики в развитии новых методов.
4. Генеалогический метод, его значение и сущность. Принцип составления родословной. Типы наследования.
5. Цитогенетический метод: метод кариотипирования и экспресс – метод определения полового Х- хроматина и У- хроматина.
6. Биохимический метод, сущность, значение. Понятие о неонатальном и селективном скрининге.
7. Близнецовый метод, его сущность и значение.
8. Антропогенетические методы: фенотипический анализ и дерматоглифика, сущность и значение.
9. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентоз, кордоцентез и др.).
10. Молекулярно – генетические методы ДНК- диагностики.
11. Гибридизация соматических клеток. Метод моделирования, сущность, значение.
12. Медико-генетическое консультирование (МГК). Цели и задачи. Структура медико-генетической службы.

**ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА**

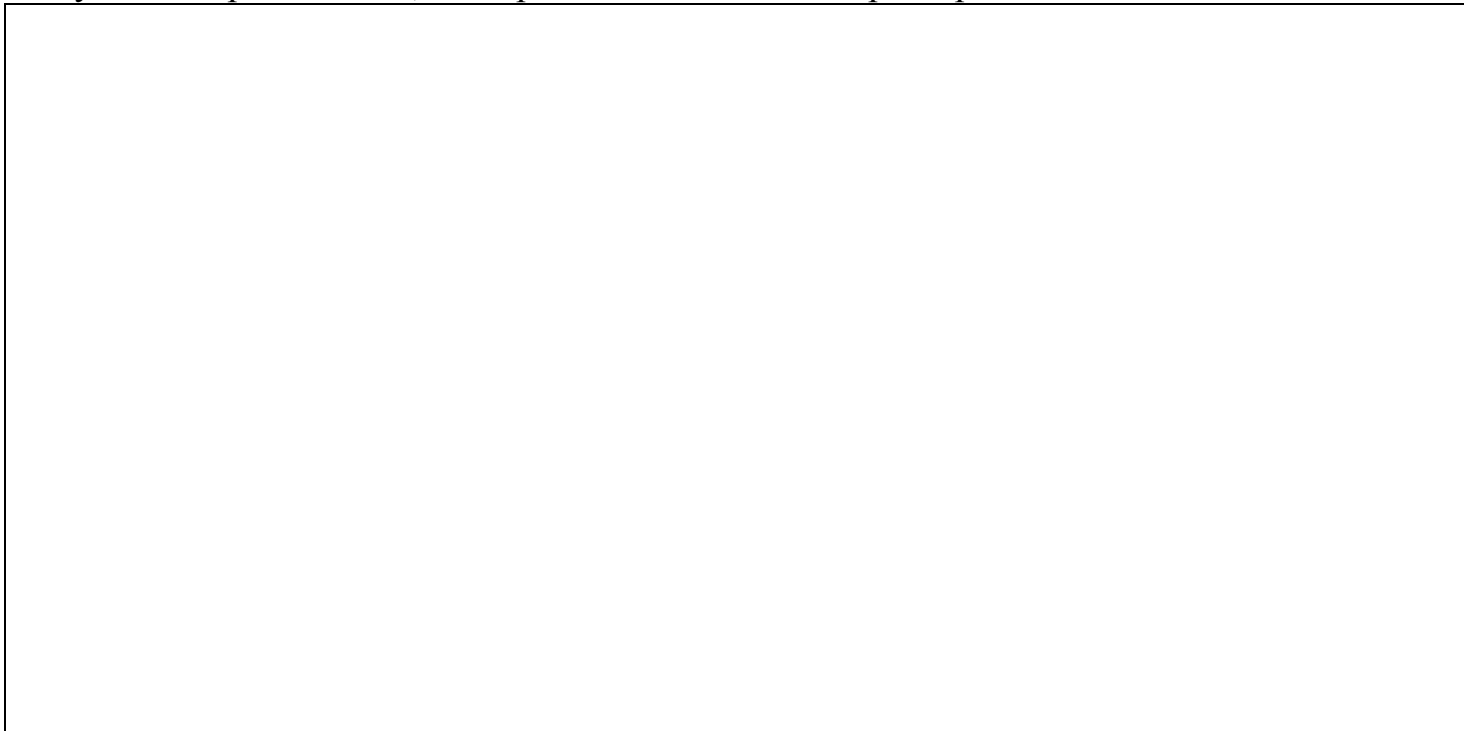
**Работа 1. Анализ идиограммы хромосом человека.**

*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>Y – хромосома (2,3мк).</i>	<i>Заключение:</i>

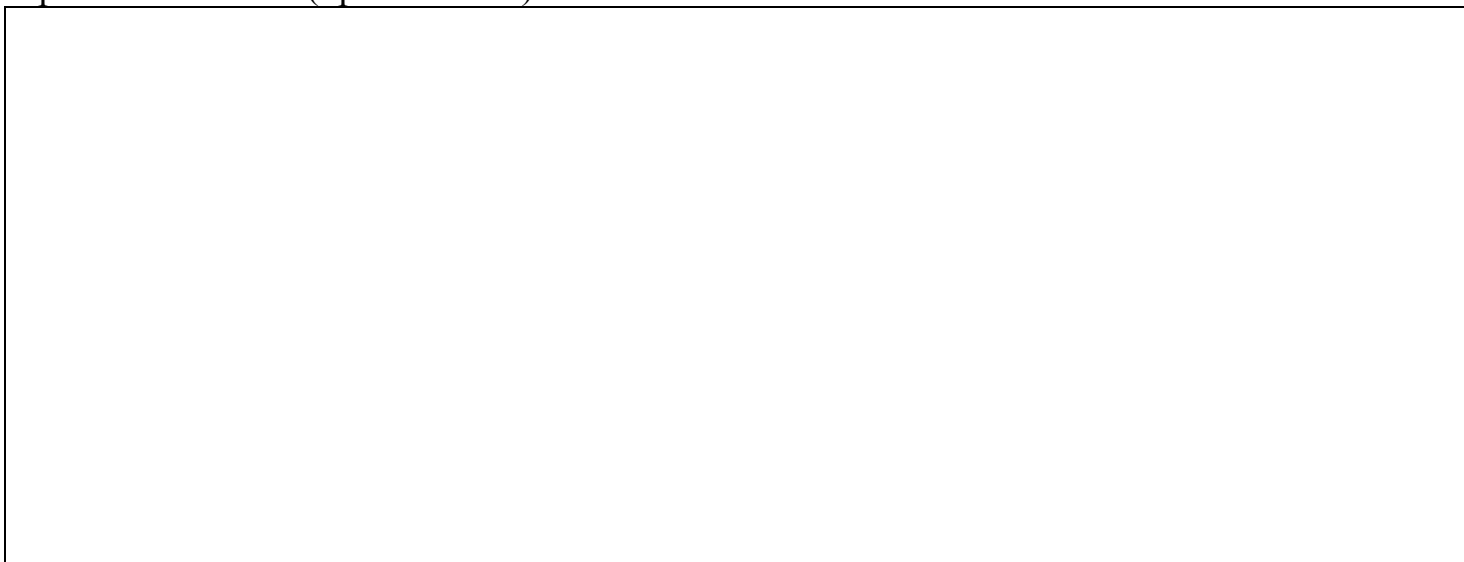
**Работа 2. Решение задач**

**А) Составьте родословную семьи по короткопалости, определите тип наследования этого признака и генотипы указанных в родословной лиц. Пробанд — женщина с короткопалостью — имеет троих здоровых братьев и одну здоровую сестру. Отец пробанда короткопалый. Со стороны отца пробанда дядя и одна тетка короткопалые, а вторая имеет нормальную кисть. У дяди из десяти детей семеро с короткопалой кистью (три сына и четыре дочери), а один сын и две дочери с нормальной кистью. Бабка по отцу была короткопалой, а все родственники по матери нормальные.**

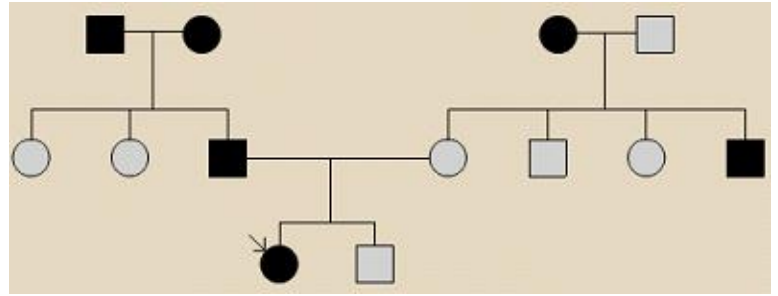


**Б) Составьте родословную своей семьи.**

Выберите любые интересующие вас признаки (цвет глаз, волос, и т.д.) или заболевания: гипертония, сахарный диабет, близорукость, и т.д. и составьте родословную своей семьи, включая в нее прабабушек, прадедушек, бабушек, дедушек, родителей, сибсов, Свой брак и потомство (произвольно).



В) Проведите анализ родословной  
 На схеме представлена родословная семьи, в которой встречается сплюснутая форма ушной раковины. Определите тип наследования данного признака, генотипы указанных лиц и вероятность рождения детей с данным признаком в указанной семье.



**Работа 3. Экспресс метод определения полового хроматина.**

А) Нарисовать клетки (схематично) и в ядрах указать количество телец полового X-хроматина, характерных для данного кариотипа.

<u><b>Кариотип 46(XX)</b></u>	<u><b>Кариотип 46(XY)</b></u>	<u><b>Кариотип 45(X0)</b></u>
<u><b>Кариотип 47(XXY)</b></u>	<u><b>Кариотип 47(XXX)</b></u>	<u><b>Кариотип 48(XXXY)</b></u>

Б) *Определение тельца Барра в клетках эпителия слизистой щеки*

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.

Полученные мазки рассмотрите под большим увеличением 10 x 40. При этом видны эпителиальные клетки, в ядрах которых можно найти интенсивно окрашенную глыбку полового хроматина, прилегающего к ядерной мембране. Зарисуйте клетку, содержащую половой хроматин.

### *Проблемно-ситуационные задачи*

1. Кариограмма больного показала трисомию по 13 паре хромосом. Какая это патология, какой тип мутации? Какой прогноз потомства у родителей этого ребенка? Может ли у них родиться здоровый ребенок? Объясните механизм данной патологии с точки зрения цитогенетики.
2. Заключение по кариограмме содержит следующую запись 46, tr 15/21. О чем это свидетельствует? О каком заболевании идет речь?
3. Кариограмма пациента показала, что 30% клеток имеет набор хромосом 45, X0, а 70% - 46, XX. О чем свидетельствует данное заключение? Каков механизм данной патологии? О каком заболевании идет речь?