

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования "Красноярский государственный медицинский
университет имени профессора В.Ф. Войно-Ясенецкого"
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Фармацевтический колледж

Е. Е. Донгузова

**Генетика человека с основами
медицинской генетики**

Рабочая тетрадь для студентов 1 курса (II семестр) и 2 курса (IV семестр),
обучающегося по специальности 34.02.01 Сестринское дело
(на базе основного общего образования или на базе среднего общего
образования)

Красноярск
2024

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования "Красноярский государственный медицинский
университет имени профессора В.Ф. Войно-Ясенецкого"
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Фармацевтический колледж

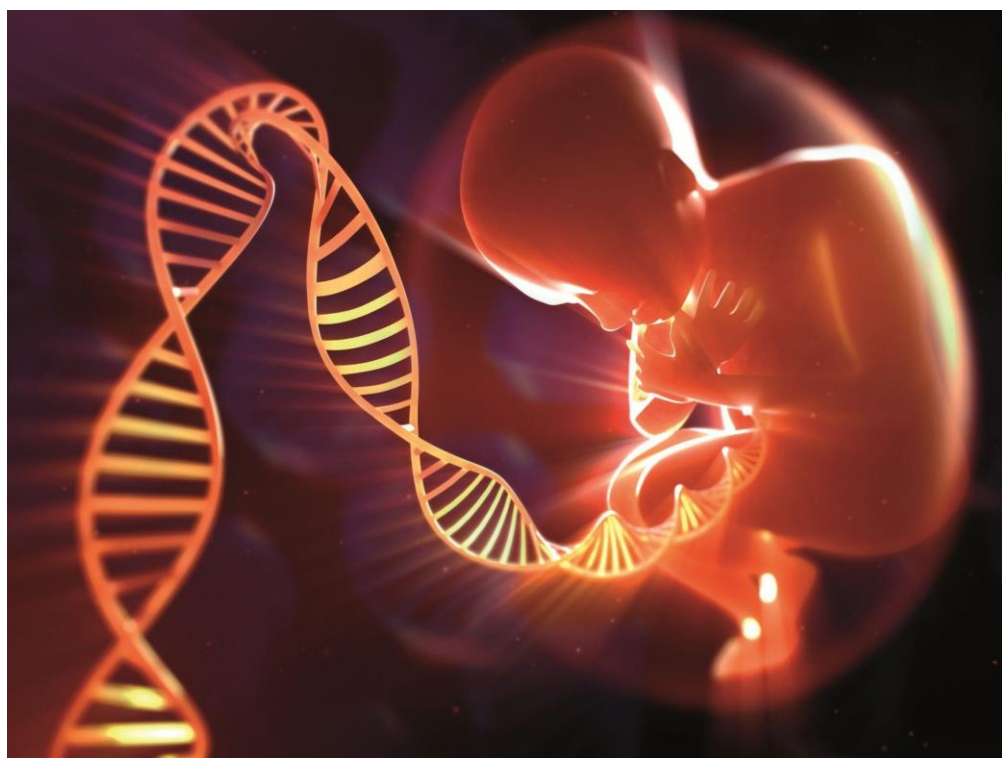
Е. Е. Донгузова

**Генетика человека с основами
медицинской генетики**

Рабочая тетрадь для студента 1 курса (II семестр) и 2 курса (IV семестр),
обучающегося по специальности 34.02.01 Сестринское дело (на базе
основного общего образования или на базе среднего общего образования)

Ф. И. О.

Группа



Красноярск
2024

УДК
ББК
Д

Автор: Е. Е. Донгузова

Донгузова, Елена Евгеньевна.

Д Генетика человека с основами медицинской генетики : рабочая тетрадь для студента 1 курса (II семестр) и 2 курса (IV семестр), обучающегося по специальности 34.02.01 Сестринское дело (на базе основного общего образования или на базе среднего общего образования) / Е. Е. Донгузова ; Фармацевтический колледж. – Красноярск : тип. КрасГМУ, 2024. – 131 с.

Рабочая тетрадь составлена в соответствии с рабочей программой Генетика человека с основами медицинской генетики и предназначена для аудиторной и внеаудиторной работы студентов. Рабочая тетрадь обеспечивает максимальную активность студентов во время практических занятий. Заполнение рабочей тетради способствует качественному и системному усвоению получаемой информации, корректности и упорядоченности ее фиксации. Это позволяет студентам овладеть необходимым уровнем знаний, умений и навыками по дисциплине. Предназначено для студентов по специальности Сестринское дело.

Рекомендовано к изданию по решению методического совета Фармацевтического колледжа (протокол № _____ от _____.____.2024 г.).

УДК
ББК

© ФГБОУ ВО КрасГМУ
им. проф. В.Ф.Войно-Ясенецкого
Минздрава России, Фармацев-
тический колледж, 2024
© Донгузова Е. Е., 2024

ОГЛАВЛЕНИЕ

ТЕМА ЗАНЯТИЯ 1. «ИСТОРИЯ РАЗВИТИЯ, ДОСТИЖЕНИЯ ГЕНЕТИКИ»	7
ТЕМА ЗАНЯТИЯ 2. «ЗАКОНОМЕРНОСТИ НАСЛЕДОВАНИЯ»	31
ТЕМА ЗАНЯТИЯ 3. «МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА»	42
ТЕМА ЗАНЯТИЯ 4. «МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЯ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА»	55
ТЕМА ЗАНЯТИЯ 5. ГЕННЫЕ БОЛЕЗНИ.....	74
ТЕМА ЗАНЯТИЯ 6. ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ	91
ТЕМА ЗАНЯТИЯ 7. «МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ»	101
ТЕМА ЗАНЯТИЯ 8. «МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫЕ БОЛЕЗНИ»	112
ДИФФЕРЕНЦИРОВАННЫЙ ЗАЧЕТ	120
ИТОГОВЫЙ РЕЙТИНГ	121
ТЕРМИНОЛОГИЧЕСКИЙ СЛОВАРЬ	122
СПИСОК ИСПОЛЬЗУЕМЫХ ИСТОЧНИКОВ.....	130

ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА



Рабочая тетрадь к практическим занятиям предназначена для аудиторной и внеаудиторной работы обучающихся.

Тетрадь включает основные темы: История развития и достижения генетики. Закономерности наследования. Методы изучения человека в норме и патологии. Медико-генетическое консультирование. Наследственная патология. Мультифакториальные болезни.

Выполнение студентами самостоятельной работы по курсу «Генетика человека с основами медицинской генетики» способствует более эффективному усвоению теоретических знаний курса, а также формированию практических навыков в данной области науки.

Приступая к выполнению самостоятельной работы, следует внимательно прочитать задания к самостоятельной работе, по необходимости проконсультироваться с преподавателем и только после этого начать выполнение работы.

Полученные результаты оформляются в рабочей тетради и служат показателем проделанной студентом работы на занятии. Кроме того, тетрадь дает возможность студентам пользоваться ею для внеаудиторной самостоятельной работы в процессе подготовки к практическим занятиям. Оформленная рабочая тетрадь должна быть проверена и подписана преподавателем. В конце освоения курса заполняется рейтинговая таблица и выводится средний бал.

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен освоить следующие умения и знания предусмотренными ФГОС СПО по специальности:

Уметь:

У1: проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;

У2: проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;

У3: проводить предварительную диагностику наследственных болезней;

Знать:

З1: биохимические и цитологические основы наследственности;

З2: закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;

З3: методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;

З4: основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;

35: основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;

36: цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому

Изучение данной дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих общекультурных (ОК) и профессиональных (ПК) компетенций:

О К 01. Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам;

ОК 02. Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации, и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности.

ПК 3.1. Консультировать население по вопросам профилактики заболеваний.

ПК 3.2. Пропагандировать здоровый образ жизни.

ПК 4.1. Проводить оценку состояния пациента.

ПК 4.3. Осуществлять уход за пациентом.

ПК 4.4. Обучать пациента (его законных представителей) и лиц, осуществляющих уход, приемам ухода и самоухода.

*«Мы раньше думали, что нашу судьбу определяют звёзды. Сейчас мы знаем,
что во многом наша судьба - это наши гены»,
нобелевский лауреат Джеймс Уотсон*

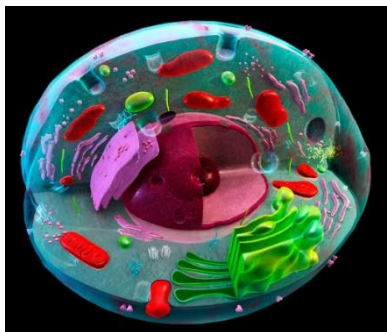
ТЕМА ЗАНЯТИЯ 1. «ИСТОРИЯ РАЗВИТИЯ, ДОСТИЖЕНИЯ ГЕНЕТИКИ»

Значение темы: Генетика человека - одна из важнейших теоретических основ современной медицины. Академик И. П. Павлов, признавал важное значение генетики для физиологии и медицины, писал: «Наши врачи должны как азбуку знать законы наследственности... Воплощение в жизнь научной истины о законах наследственности поможет избавить человечество от многих скорбей и горя». В состав клетки входит около 70 химических элементов периодической системы Д. И. Менделеева встречающихся и в неживой природе. Это одно из доказательств общности живой и неживой природы. Однако соотношение химических элементов, их вклад в образование веществ, составляющих живой организм, и в какой-либо объект неживой природы резко различаются.

Важнейшей составной частью клеточного тела являются жиры (липиды) и углеводы. Данные вещества играют важную энергетическую и структурную функцию в клетке. Необходимой составной частью любого живого организма являются нуклеиновые кислоты, обеспечивающие хранение наследственной информации. Главным источником энергии в клетке является АТФ. За счет энергии АТФ осуществляются все основные процессы в клетке – биосинтез, движение и т.д.



Клетка – основная структурная, функциональная, генетическая единица организации живого, элементарная живая система. Клетка может существовать как отдельный организм (бактерии, простейшие), или в составе тканей многоклеточных организмов. Термин «клетка» был предложен английским исследователем Робертом Гуком в 1665 г. Основные положения клеточной теории сформулировали ботаник Шлейден (1838) и зоолого-физиолог Шванн (1839). В 1858 г. Вирхов дополнил положения утверждением о делении клеток.



Существует направление общей генетики, получившее название «цитогенетика». Молодая наука исследует цитологические основы генетики, то есть микроскопическое строение генетических структур клетки, функции материальных носителей наследственной информации.

На основе теоретических знаний и практических умений обучающийся должен **знать:**

- историю развития генетики;
- значение генетики для медицины;

- место генетики в практической медицине;
- биохимические основы наследственности;
- химический состав клетки;
- биологическая роль микро- и макроэлементов, углеводов и липидов;
- особенности строения нуклеиновых кислот;
- процессы репликации ДНК и репарации ДНК;
- генетический код и его свойства;
- генетическую роль нуклеиновых кислот;
- механизм реализации наследственной информации;
- строение эукариотической клетки;
- строение и функции хромосом человека,
- кариотип человека;
- биологическую роль митоза и амитоза;
- биологическое значение мейоза.

уметь:

- отличать особенности репликации ДНК от репарации ДНК, транскрипции от трансляции;
- работать с генетическим кодом;
- решать задачи на определения аминокислотного состава;
- дать морфофункциональную характеристику эукариотической клетки;

Формирование компетенциями: ОК 01., ОК 02

План изучения темы:

Контроль исходного уровня знаний.

Ответьте на вопросы:

1. Введение в медицинскую генетику.
2. Место генетики в практической медицине.
3. Исторические этапы развития генетики.
4. Предмет изучения медицинской генетики.
5. Биологическая роль микро и макроэлементов.
6. Углеводы их классификация и функции.
7. Белки их структура и функции.
8. Этапы синтеза белка.
9. Основные положения современной клеточной теории.
10. Строение и функции клеточной мембраны, цитоплазмы, органоидов: эндоплазматической сети, комплекса Гольджи, лизосом, рибосом, митохондрий, клеточного центра.
11. Строение и функции клеточного ядра.
12. Строение и функции хромосом.
13. Кариотип человека: определение, количество, хромосом. Классификация хромосом. Аутосомы и половые хромосомы.
14. Клеточный цикл. Интерфаза: основные периоды.
15. Митоз: фазы, биологическое значение.



16. Мейоз: фазы, биологическое значение.

Самостоятельная работа по теме

Задание. Перечислите предмет, объект и задачи медицинской генетики.

Предметом медицинской генетики _____

Медицинская генетика изучает:

1. _____
2. _____
3. _____

Объектом исследования медицинской генетики является _____

Задачи медицинской генетики:

1. _____

2. _____

3. _____

4. _____

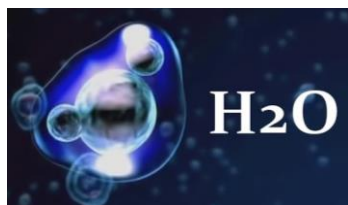
5. _____



Биохимические основы наследственности

Неорганические вещества клетки и их роль в клетке

Задание. Опишите свойство воды, ее роль в клетке и укажите ее функции, дав им характеристику.



Вода _____

Заполните таблицу: Функции воды

Функция	Характеристика
Вода как растворитель	
Вода как реагент	
Транспортная	
Вода как термостабилизатор и терморегулятор	
Структурная	

Задание. Опишите свойство минеральных солей в клетке и дайте характеристику функциям

Минеральные соли _____

 Буферностью _____

Заполните таблицу: Функции минеральных веществ

Функция	Характеристика
Поддержание кислотно-щелочного равновесия	
Участие в создании мембранных потенциалов клеток	
Активация ферментов	
Создание осмотического давления в клетке	
Строительная (структурная)	

Органические вещества



Задание. Опишите основные понятия, приведите примеры, приведите классификацию органических соединений и опишите характеристику функций заполнив при этом таблицы.

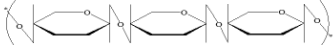
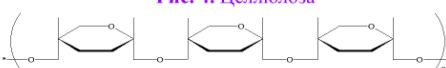
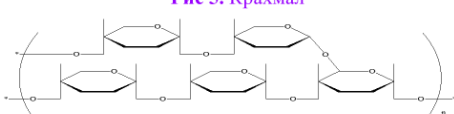
Полимер — _____

Биологические полимеры _____

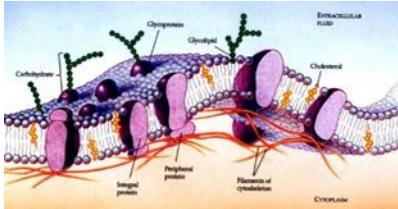
Углеводы - _____

Заполните таблицу: Характеристика углеводов

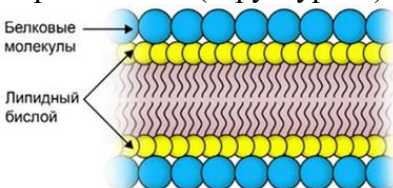
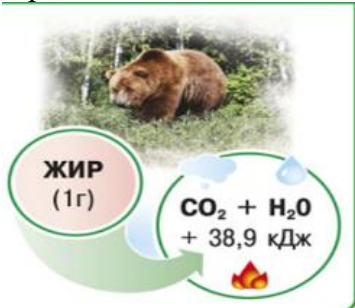
Группа	Строение	Характеристика
Моносахариды (или простые сахара)	Пентозы $ \begin{array}{c} \text{CHO} \\ \\ \text{H}-\text{C}-\text{OH} \\ \\ \text{H}-\text{C}-\text{OH} \\ \\ \text{H}-\text{C}-\text{OH} \\ \\ \text{CH}_2\text{OH} \end{array} \quad \begin{array}{c} \text{CHO} \\ \\ \text{HO}-\text{C}-\text{H} \\ \\ \text{H}-\text{C}-\text{OH} \\ \\ \text{H}-\text{C}-\text{OH} \\ \\ \text{CH}_2\text{OH} \end{array} $ Гексозы $ \begin{array}{c} \text{CHO} \\ \\ \text{H}-\text{C}-\text{OH} \\ \\ \text{HO}-\text{C}-\text{H} \\ \\ \text{H}-\text{C}-\text{OH} \\ \\ \text{H}-\text{C}-\text{OH} \\ \\ \text{CH}_2\text{OH} \end{array} \quad \begin{array}{c} \text{CHO} \\ \\ \text{H}-\text{C}-\text{OH} \\ \\ \text{HO}-\text{C}-\text{H} \\ \\ \text{HO}-\text{C}-\text{H} \\ \\ \text{H}-\text{C}-\text{OH} \\ \\ \text{CH}_2\text{OH} \end{array} \quad \begin{array}{c} \text{CH}_2\text{OH} \\ \\ \text{C}=\text{O} \\ \\ \text{HO}-\text{C}-\text{H} \\ \\ \text{H}-\text{C}-\text{OH} \\ \\ \text{H}-\text{C}-\text{OH} \\ \\ \text{CH}_2\text{OH} \end{array} $ D-рибоза D-арабиноза D-глюкоза D-галактоза D-фруктоза Рис. 1. Класс пентоз и гексоз	
Олигосахариды	Рис. 2. Мальтоза (глюкоза + глюкоза) $ \begin{array}{c} \text{CH}_2\text{OH} \\ \\ \text{H}-\text{C}-\text{OH} \\ \\ \text{OH} \\ \\ \text{H} \end{array} \text{---O---} \begin{array}{c} \text{CH}_2\text{OH} \\ \\ \text{H}-\text{C}-\text{OH} \\ \\ \text{OH} \\ \\ \text{H} \end{array} $ Рис. 3. Сахароза (глюкоза + фруктоза) $ \begin{array}{c} \text{CH}_2\text{OH} \\ \\ \text{H}-\text{C}-\text{OH} \\ \\ \text{OH} \\ \\ \text{H} \end{array} \text{---O---} \begin{array}{c} \text{CH}_2\text{OH} \\ \\ \text{H}-\text{C}-\text{OH} \\ \\ \text{OH} \\ \\ \text{H} \end{array} $	
Полисахариды		

	 Рис. 4. Целлюлоза  Рис 5. Крахмал  Рис. 6. Гликоген	
--	---	--

Заполните таблицу: Функции углеводов

Функция	Характеристика
Энергетическая 	
Запасающая 	
Строительная (структурная) 	
Рецепторная 	
Защитная Слизь имеет важную защитную функцию в организмах животных  Камедь является главным компонентом экссудатов в vascularных растениях при механических повреждениях коры. 	

Заполнить таблицу: Функции липидов

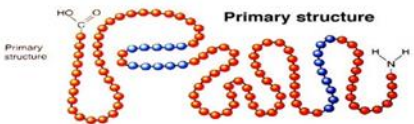
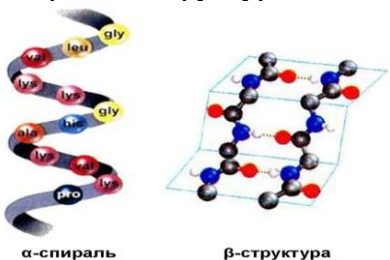
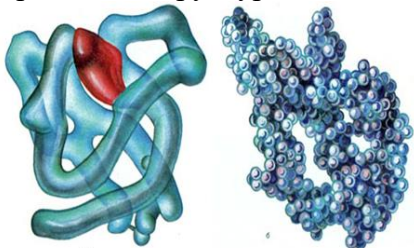
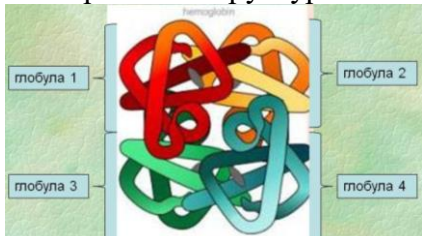
Функция	Характеристика
Строительная (структурная) 	
Гормональная (регуляторная) 	
Энергетическая 	
Запасающая 	
Защитная 	

Дайте характеристику органическому веществу.

Белки — _____



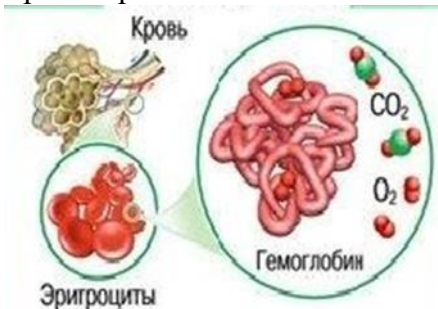
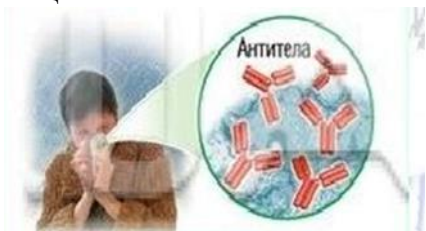
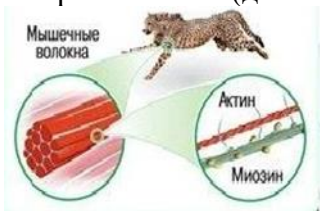
Заполнить таблицу: Уровни организации белков

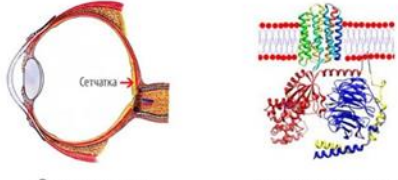
Уровень	Характеристика
Первичная структура 	
Вторичная структура  α-спираль β-структура	
Третичная структура 	
Четвертичная структура 	

Денатурация _____

Ренатурация _____

Заполнить таблицу: Функции белков

Функция	Характеристика
Каталитическая (ферментативная) 	
Строительная (структурная) 	
Транспортная 	
Гормональная (регуляторная) Модель белка-регулятора (гормона) 	
Защитная 	
Сократительная (двигательная) 	
Рецепторная (сигнальная)	

 Сетчатка глаза Модель белка родопсина	
Запасающая 	
Энергетическая 	

Нуклеиновые кислоты

Мононуклеотиды. _____

Заполнить таблицу: Функции мононуклеотидов

Функция	Характеристика
Строительная (структурная)	
Энергетическая	
Транспортная	

Полинуклеотиды. Нуклеиновые кислоты (полинуклеотиды) — _____

Существуют два типа нуклеиновых кислот: ДНК (дезоксирибонуклеиновая кислота) и РНК (рибонуклеиновая кислота).

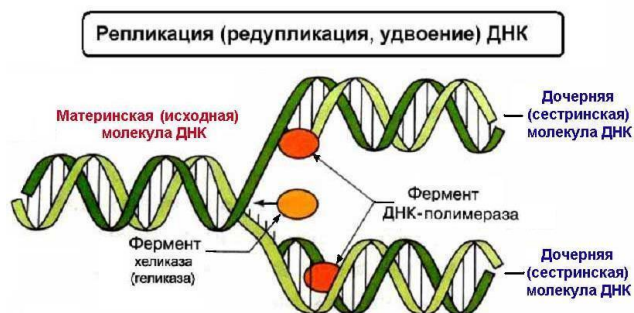
Опишите строение молекулы ДНК и укажите ее функцию

ДНК _____



Функция ДНК: _____

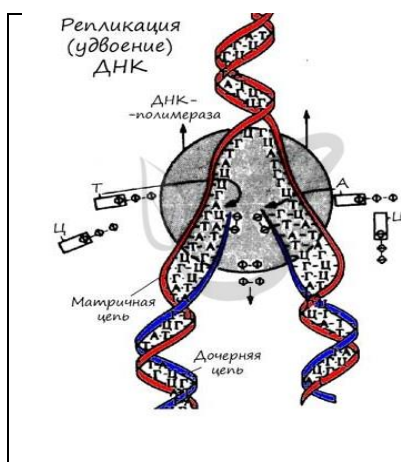
Правила Чаргаффа — _____



Самоудвоение ДНК.

Репликация ДНК - _____

Дупликация _____



Опишите рисунок и укажите основные компоненты

Репарация. _____

Опишите строение молекулы РНК и укажите ее функцию

РНК



Существует 3 вида РНК.

Заполнить таблицу: Виды РНК

Вид	Характеристика	Доля в клетке, %
Информационная РНК (иРНК), или матричная РНК (мРНК)		
Транспортная РНК (тРНК)		
Рибосомная РНК (рРНК)		

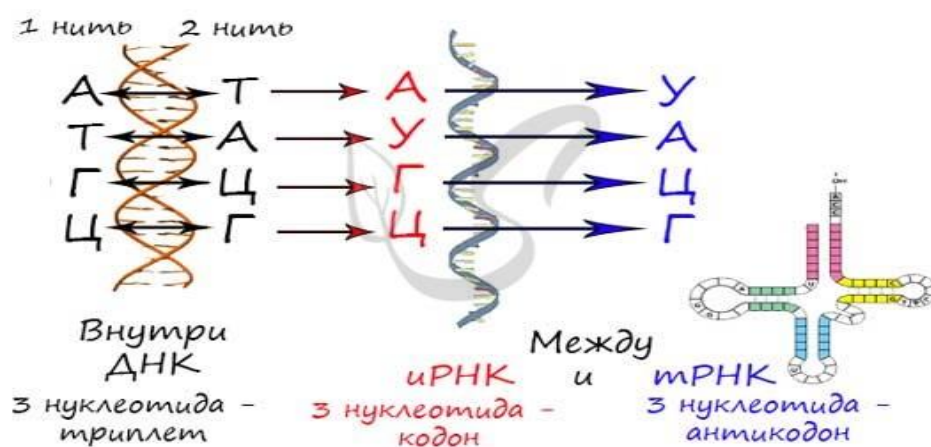
Функции РНК: _____

Биосинтез белка

Задание. Опишите процесс биосинтеза белка

Биосинтез белка — _____

Ваш генетический словарь

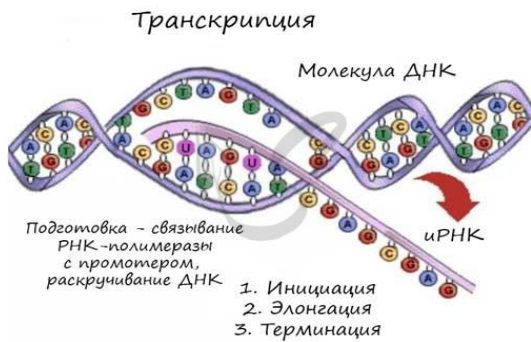
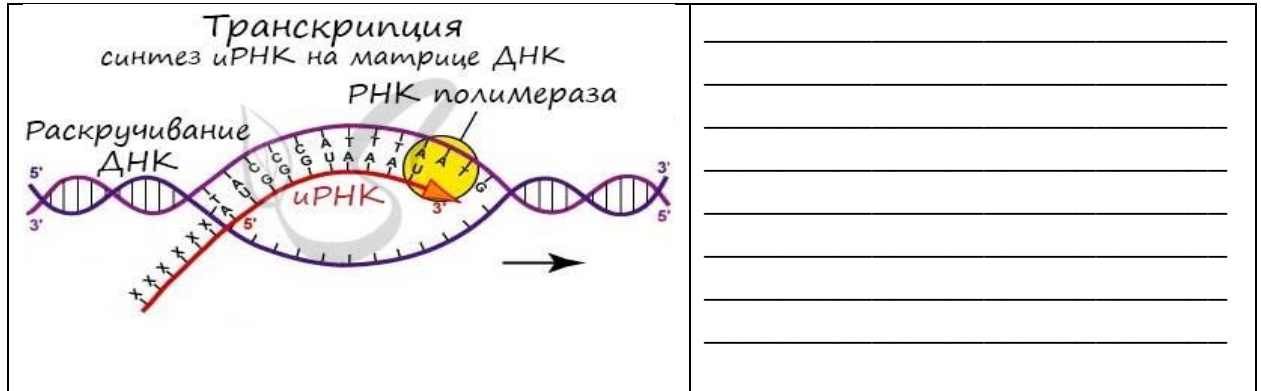


Возьмем 3 абстрактных нуклеотида ДНК (триплет) - АТЦ. На иРНК этим нуклеотидам будут соответствовать - УАГ (кодон иРНК). тРНК,

комплементарная иРНК, будет иметь запись - АУЦ (антикодон тРНК). Три нуклеотида в зависимости от своего расположения будут называться по-разному: триплет, кодон и антикодон. Обратите на это особое внимание.

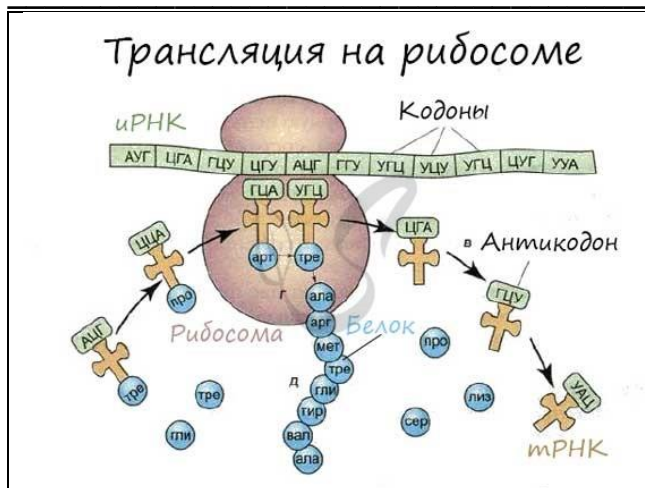
Рассмотрите рисунок и опишите основные процесс транскрипции.

Транскрипция (лат. transcriptio — переписывание)



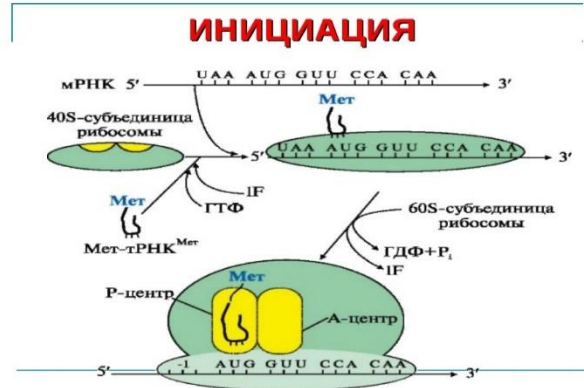
Укажите основные этапы транскрипции и опишите процессы.

Трансляция (от лат. translatio —

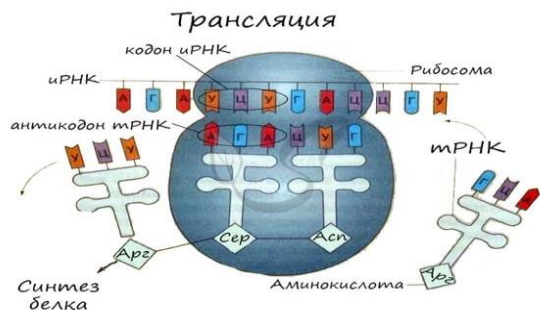


Опишите процессы, указанные на рисунках.

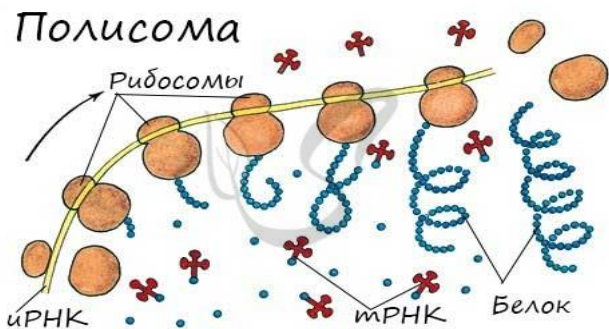
Инициация _____



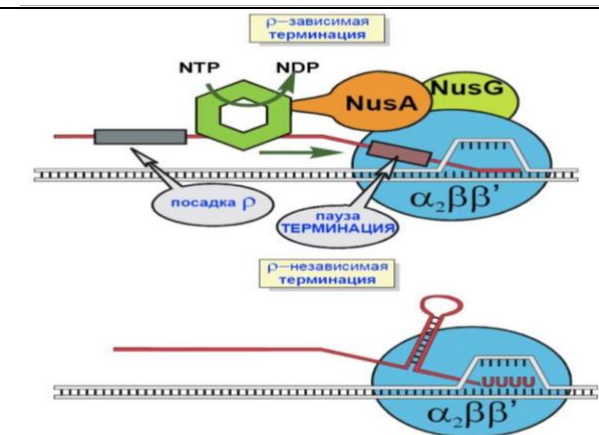
Элонгация _____



Транслокация. _____



Терминация _____



Правила работы с таблицей генетического кода.

Существует специальная таблица для перевода кодонов иРНК в аминокислоты. Пользоваться ей очень просто, если вы запомните, что кодон состоит из 3 нуклеотидов. Первый нуклеотид берется из левого вертикального столбика, второй - из верхнего горизонтального, третий - из правого вертикального столбика. На пересечении всех линий, идущих от них, и находится нужная вам аминокислота :)

Нуклеотид					
1-й	2-й				3-й
	У	Ц	А	Г	
У	УУУ } Фенилаланин УУЦ } УУА } Лейцин УУГ }	УЦУ } УЦЦ } Серин УЦА } УЦГ }	УАУ } Тирозин УАЦ } УАА } стоп-кодон УАГ }	УГУ } Цистеин УГЦ } УГА } стоп-кодон УГГ } Триптофан	У Ц А Г
Ц	ЦУУ } ЦУЦ } Лейцин ЦУА } ЦУГ }	ЦЦУ } ЦЦЦ } Пролин ЦЦА } ЦЦГ }	ЦАУ } Гистидин ЦАЦ } ЦАА } Глутамин ЦАГ }	ЦГУ } ЦГЦ } Аргинин ЦГА } ЦГГ }	У Ц А Г
А	АУУ } АУЦ } Изолейцин АУА } АУГ } Метионин старт-кодон	АЦУ } АЦЦ } Треонин АЦА } АЦГ }	ААУ } Аспарагин ААЦ } ААА } Лизин ААГ }	АГУ } Серин АГЦ } АГА } Аргинин АГГ }	У Ц А Г
Г	ГУУ } ГУЦ } Валин ГУА } ГУГ }	ГЦУ } ГЦЦ } Аланин ГЦА } ГЦГ }	ГАУ } Аспарагиновая кислота ГАЦ } ГАА } Глутаминовая кислота ГАГ }	ГГУ } ГГЦ } Глицин ГГА } ГГГ }	У Ц А Г

Давайте потренируемся: кодону ЦАЦ соответствует аминокислота Гис, кодону ЦАА - Глн. Попробуйте самостоятельно найти аминокислоты, которые кодируют кодоны ГЦУ, ААА, УАА.

Кодону ГЦУ соответствует аминокислота - Ала, ААА - Лиз. Напротив, кодона УАА в таблице вы должны были обнаружить прочерк: это один из трех нонсенс-кодонов, завершающих синтез белка.

Задание. Решите задачи на биосинтез белка.



Известно, что все виды РНК синтезируются на ДНК-матрице. Фрагмент молекулы ДНК, на которой синтезируется участок центральной петли тРНК, имеет следующую последовательность нуклеотидов (верхняя цепь смысловая, нижняя транскрибируемая).

5'-ЦГААГТТГАЦААТГТ-3'

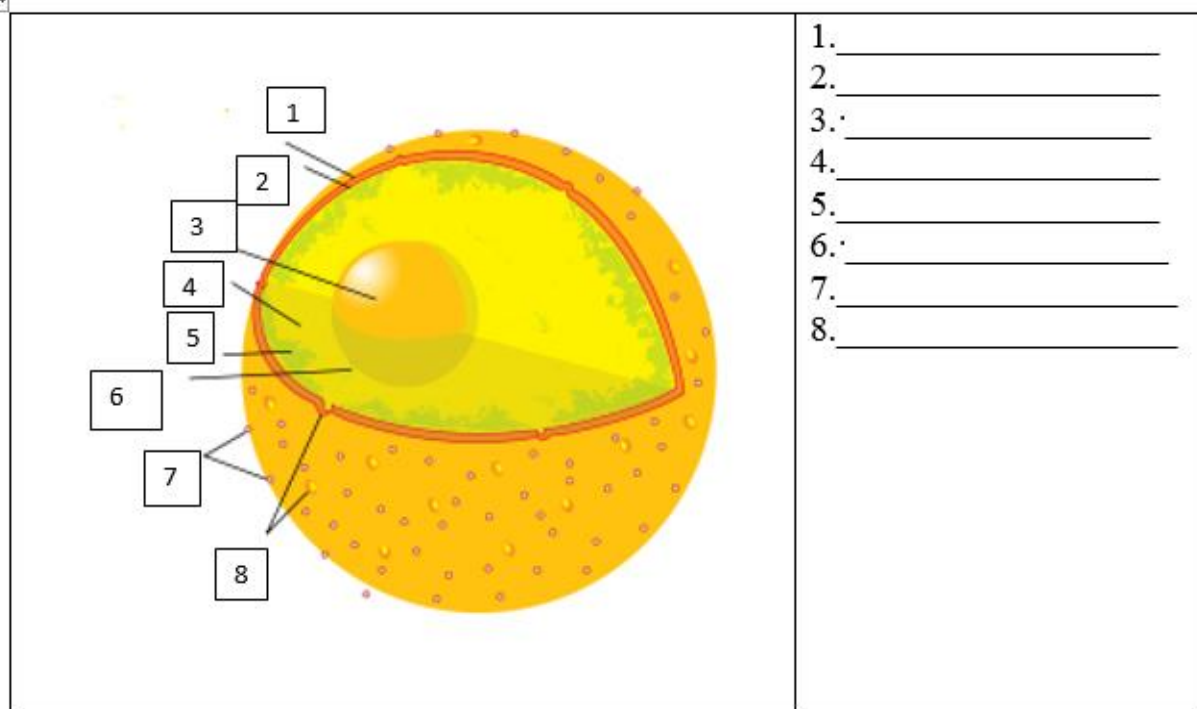
3'-ГЦТТЦЦАЦТГТТАЦА-5'

Установите нуклеотидную последовательность участка тРНК, который синтезируется на данном фрагменте, обозначьте 5' и 3' концы этого фрагмента и определите аминокислоту, которую будет переносить эта тРНК в процессе биосинтеза белка, если третий триплет с 5' конца соответствует антикодону тРНК. Ответ поясните. Для решения задания используйте таблицу генетического кода.

5' – ГЦГГГЦАТГАТЦТГ – 3'
3' – ЦГЦЦЦГАТАЦТАГАЦ – 5'

A full-page sheet of white graph paper with a uniform grid of thin black lines. The grid consists of small squares covering the entire area. There are no margins, text, or other markings on the page.

Задание. Обозначьте элементы клеточного ядра



1. _____
2. _____
3. _____
4. _____
5. _____
6. _____
7. _____
8. _____

Задание. Обозначьте части хроматина



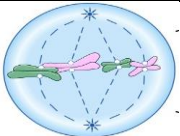
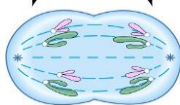
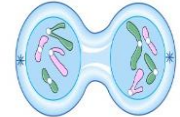
1. _____
2. _____
3. _____
4. _____
5. _____
6. _____

Эухроматин _____

Гетерохроматин _____

Задание. Дать определение «митоз», «мейозу» «конъюгация», описать последовательно фазы митотического цикла, митоза и мейоза, заполнить таблицу.

Митоз – _____

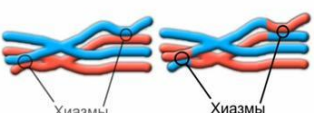
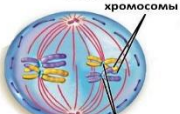
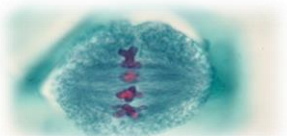
Фаза митоза, набор хромосом (n-хромосомы, c - ДНК)	Рисунок	Характеристика фазы, расположение хромосом
Профаза $2n4c$		
Метафаза $2n4c$		
Анафаза $4n4c$		
Телофаза $2n2c$		

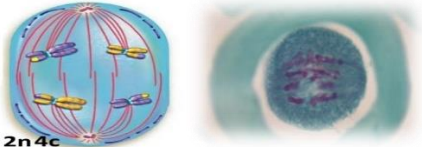
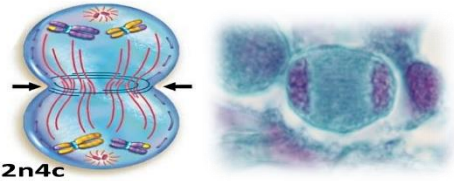
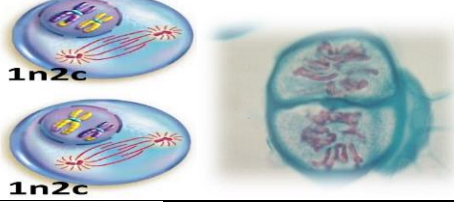
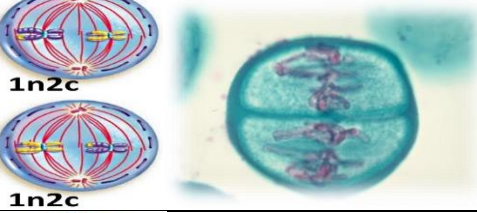
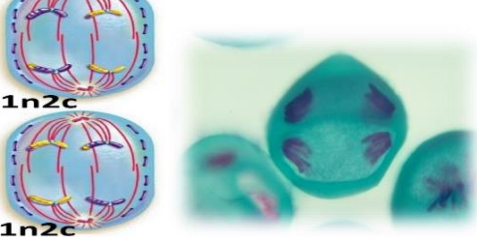
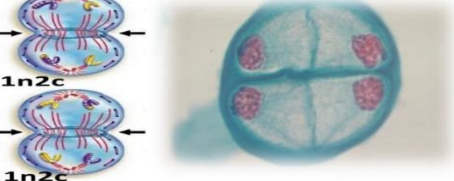
Дать определения «мейоз», «кроссинговер», заполнить таблицу.

Мейоз – _____

Кроссинговер – это _____

Конъюгация – это _____

Фаза мейоза	Характеристика фазы, расположение хромосом	
Профаза 1 $2n4c$	Лептотена (стадия тонких нитей) Зиготена (стадия сливающихся нитей) Пахитена (стадия толстых нитей)  Диплотена (стадия двойных нитей) Диакинез (стадия расхождения бивалентов)  хиазма Мейоз I. Профаза I Мейоз I. Профаза I Мейоз I. Профаза I Конъюгация хромосом Конъюгация хромосом Кроссинговер  Бивалент  Хиазмы Хиазмы	
Метафаза 1 $2n4c$	Рекомбинантные хромосомы  $2n\ 4c$ Крепление цитоскелета 	

Анафаза 1 $2n4c$		
Телофаза 1 в обеих клетках по $1n2c$		
Профаза 2 $1n2c$		
Метафаза 2 $1n2c$		
Анафаза 2 $2n2c$		
Телофаза 2 в обеих клетках по $1n1c$		

Пояснение



При решении задач на определение числа хромосом и числа молекул ДНК нужно помнить:

- До начала мейоза в интерфазе происходит удвоение ДНК, поэтому число хромосом $2n$, число ДНК- $4c$.
- В профазе, метафазе 1, анафазе 1 - $2n$ $4c$ - так как деления клетки не происходит.
- в телофазе - остается $n2c$, так как после расхождения гомологичных хромосом в клетках остается гаплоидный набор, но хромосомы двуххроматидные.
- В профазе 2, метафазе 2 так же, как и телофазе 1 - $n2c$.
- Особое внимание обратить на анафазу 2, так как после расхождения хроматид число хромосом увеличивается в 2 раза (хроматиды

- в телофазе 2 - пс (в клетках остаются однохроматидные хромосомы).

[illegible]

A full page of blank graph paper with a uniform grid of small squares. The grid covers the entire area of the page, leaving no margins or other markings.

A blank sheet of graph paper featuring a uniform grid of small squares. The grid consists of 20 columns and 15 rows, providing a structured space for drawing or writing.

A full page of blank graph paper with a uniform grid of small squares. The grid consists of 20 columns and 20 rows, creating a total of 400 small square units. A single horizontal line runs across the middle of the page, separating the top half from the bottom half. The lines are thin and black, and the background is white.

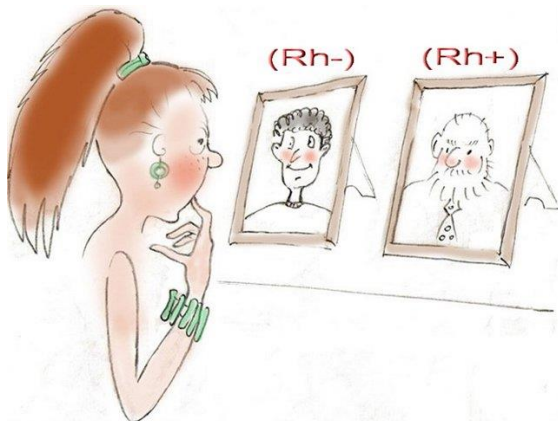
[illegible]

This image shows a full page of blank graph paper. The grid consists of small, equal-sized squares formed by thin black lines. There are 20 columns and 20 rows of squares, creating a total of 400 square units. The grid is perfectly aligned and covers the entire area of the page.

Подводится итог занятия по рейтинговой системе. (5 бальная)

Роспись преподавателя

ТЕМА ЗАНЯТИЯ 2. «ЗАКОНОМЕРНОСТИ НАСЛЕДОВАНИЯ»



Значение темы: Генетика — наука о наследственности и изменчивости — представляет собой один из важнейших разделов биологии. Генетика объясняет закономерности наследования различных признаков живых организмов, в том числе и наследование многих заболеваний. Особенности передачи признаков от предков к потомкам характеризуют законы Менделя

На основе теоретических знаний и практических умений обучающийся должен

знать:

- закономерности наследования признаков;
- виды взаимодействия генов;
- хромосомную теорию.

уметь:

- составлять генетические схемы наследования менделирующих признаков при моно - ди- полигибридном скрещивании;
- определять генотип и фенотип потомков по генотипу родителей, а также генотип родителей по фенотипу детей;
- моделировать генетические схемы наследования признаков при различных формах взаимодействия аллельных и неаллельных генов;
- решать генетические задачи, моделирующих сцепленное аутосомное и сцепленное с полом наследование.

Формирование компетенциями: ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 4.1

План изучения темы:

Контроль исходного уровня знаний.

1. Законы Менделя.
2. Виды взаимодействия генов.
3. Типы наследования менделирующих признаков.
4. Хромосомная теория наследственности.



Ознакомьтесь с правилами оформления задач

Найти: F - ?

F: Aa
шестипалый

Ответ: вероятность рождения шестипалых детей 100%.

Задача 1.1. Фенилкетонурия (нарушение обмена фенилаланина, в результате которого развивается слабоумие) наследуется как аутосомно-рецессивный признак. Какими будут дети в семье, где родители гетерозиготны по этому признаку? Какова вероятность рождения детей, больных фенилкетонурией?

A full-page sheet of white graph paper featuring a uniform grid of thin black lines. The grid consists of small squares covering the entire area, with no margins or additional markings.

32

Ознакомьтесь с правилами оформления

НАСЛЕДОВАНИЕ ПО ТИПУ МНОЖЕСТВЕННЫХ АЛЛЕЙ.

Дано:

$$\Pi - J_A J_0$$
$$\text{III} - J_B J_0$$

Найти F - ?

Схема брака

P: ♀ $J_A J_0$ x ♂ $J_B J_0$

$$G: \begin{array}{c} \ominus \\ \vdots \end{array} \begin{array}{|c|} \hline J_A \\ \hline \end{array} \begin{array}{|c|} \hline J_0 \\ \hline \end{array}; \begin{array}{c} \oplus \\ \vdots \end{array} \begin{array}{|c|} \hline J_B \\ \hline \end{array} \begin{array}{|c|} \hline J_0 \\ \hline \end{array}$$

F_1 :	$J_A J_0$	$J_B J_0$	$J_0 J_0$	$J_A J_B$
	II	III	I	IV

Ответ: в данной семье могут родиться дети с I, II, III и IV группами крови.

Фенотипы		Генотипы
I	O	$I^O I^O$ гомозигота
II	A	$I^A I^A$ гомозигота $I^A I^O$ гетерозигота
III	B	$I^B I^B$ гомозигота $I^B I^O$ гетерозигота
IV	AB	$I^A I^B$ гетерозигота

Задача 3.3. У отца IV группа крови, у матери – I. Может ли ребенок унаследовать группу крови своего отца?

[illegible]

Задача 3.4. Родители имеют II и III группы крови. Какие группы следует ожидать у потомства?

A full-page sheet of white graph paper with a uniform black grid. The grid consists of small squares, approximately 1 cm by 1 cm each. There are 20 columns and 20 rows of squares, creating a total of 400 square units. The grid covers most of the page, leaving small margins at the top, bottom, and sides.

[illegible]

This image shows a full page of blank graph paper. The grid consists of small, equal-sized squares formed by thin black lines. There are no margins, text, or other markings on the page.

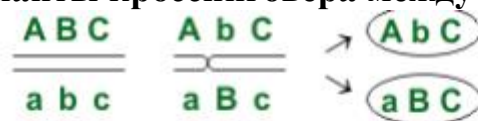
Полимерия

[illegible]

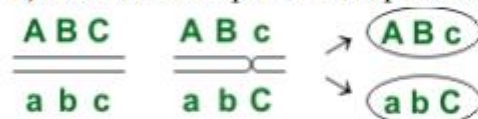
A full page of blank graph paper with a uniform grid of small squares. The grid covers the entire area of the page, with no margins or additional markings.

Задание 4. Решите генетические задачи, моделирующих сцепленное аутосомное и сцепленное с полом наследование.

Возможные варианты кроссинговера между генами в группе сцепления



2) Одиночный кроссинговер между генами В и С:



3) Двойной кроссинговер между генами А и С:



Задача 4.1. Какие типы гамет образуются у организмов, имеющих генотипы:

 $AB \quad Ab \quad aB \quad AbCd$

==, ==, ==, === (перекрест отсутствует)?

 $ab \quad aB \quad AB \quad aBcD$ [illegible]

Задача 4.2. Гены А и С расположены в одной группе сцепления, расстояние между ними 5,8 морганид. Определите, какие типы гамет и в каком процентном соотношении:

Образуют особи генотипа $\frac{AC}{ac}$.

[illegible]

[illegible]

Задача 4.3. При анализирующем скрещивании тригетерозиготы **AaBbCc** были получены организмы, соответствующие следующим типам гамет:

ABC— 47,5%

abc— 47,5%

Abc- 1,7%

aBC- 1,7%

ABc- 0,8%

abC – 0,8%

• Построить карту этого участка хромосомы.

[illegible]

Задача 4.4. Гены А, В и С находятся в одной группе сцепления. Между генами А и В кроссинговер происходит с частотой 7,4%, между генами В и С – с частотой 2,9%. Определить взаиморасположение генов А, В, С в хромосоме, если расстояние между генами А и С составляет 10,3 морганиды.

[illegible]

[illegible]

Задача 4.5. У человека гемофилия детерминирована сцепленным с полом рецессивным геном h . Мать и отец здоровы. Их единственный ребенок страдает гемофилией. Кто из родителей передал ребенку ген гемофилии?

A large grid of graph paper, 20 squares wide and 20 squares high. A single horizontal line runs across the middle, separating the top 10 squares from the bottom 10 squares. A single vertical line runs down the middle, separating the left 10 squares from the right 10 squares. This creates four equal quadrants of 10x10 squares each. The grid is used for graphing functions.

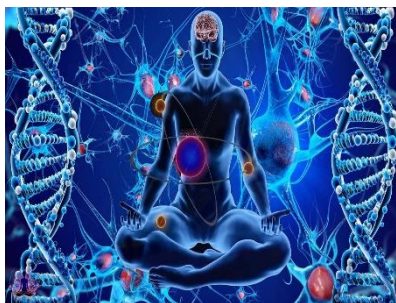
Задача 4.6. Гипертрихоз (повышенная волосатость ушной раковины) передается через Y-хромосому. Полидактилия – доминантный аутосомный признак. В семье, где отец страдал гипертрихозом, а мать – полидактилией, родилась нормальная дочь. Какова вероятность рождения в этой же семье ребенка с обеими аномалиями?

[illegible]

Оценка

Роспись преподавателя

ТЕМА ЗАНЯТИЯ 3. «МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА



Значение темы: Основные генетические законы и закономерности имеют универсальное значение и в полной мере приложим к человеку. Человек как объект генетических исследований имеет ряд особенностей. Как у объекта исследования у него есть свои достоинства и свои трудности. Трудности: большое число хромосом в кариотипе человека; продолжительность цикла развития до наступления половозрелости, человека – одноплодная особь (за одну беременность, как правило, рождается один ребенок), исключение – рождение близнецов; малое количество детей в браке (обычно, один ребенок); невозможно формировать необходимую схему брака, так как люди свободно скрещиваются (в основе браков лежат любые мотивы, кроме научно-исследовательских целей).

На основе теоретических знаний и практических умений обучающийся должен

знать:

- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.

уметь:

- анализировать родословные,
- прогнозирование риска проявления признака в потомстве;
- решать ситуационные задач.

Формирование компетенциями: П К. 3.1. П К. 3.2. П К. 4.1.

План изучения темы:

Контроль исходного уровня знаний.

1. Перечислите основные фактора человека как объект генетических исследований;
2. Перечислите трудности изучения человека как генетического объекта;
3. Генеалогический метод и его сущность, задачи;
4. Близнецовый метод.



Самостоятельная работа

Ознакомьтесь с материалом



Клинико-генеалогический метод был предложен в 1865 г. Ф. Гальтоном, однако, как метод изучения наследственности человека его стали применять только с начала XX столетия. Клинико-генеалогический метод дает возможность:

- выявлять наследственный характер признака;
- определять тип наследования;
- определять пенетрантность гена;
- изучать закономерности мутирования отдельных генов;
- устанавливать носительство мутантного гена тем или иным членом семьи;
- определять вероятность генетически обусловленных событий и рассчитывать риск наследования патологического гена (признака) при медико-генетическом консультировании.

Клинико-генеалогический метод лежит в основе медико-генетического консультирования и включает 3 этапа:

1. этап – сбор генетической информации;
2. этап – составление родословной;
3. этап – генетический анализ родословной.

Сбор генетической информации

Сбор генетической информации проводится путем опроса, анкетирования, личного собеседования. При составлении родословной сбор сведений о семье начинается с человека, которого называют пробанд (обычно это больной с изучаемым заболеванием или признаком). Чем больше поколений удастся проследить и чем более полно охватить членов родословной при сборе сведений, тем больше вероятность получения достоверных сведений о характере наследования изучаемого признака.

В родословную вносят сведения о выкидышах, абортах, мертворожденных, бесплодных браках, внебрачных детях и др. При сборе информации необходимо внимательно анализировать сообщения об инфекциях и травмах, следует учитывать гетерогенность и варьирующую экспрессивность наследственных заболеваний. Необходимо выяснять акушерский анамнез, учитывать наличие и характер профессиональных вредностей, возраст, национальность, место жительства семьи, профессию, наличие хронических заболеваний в семье, причину смерти умерших и др.

Составление родословной

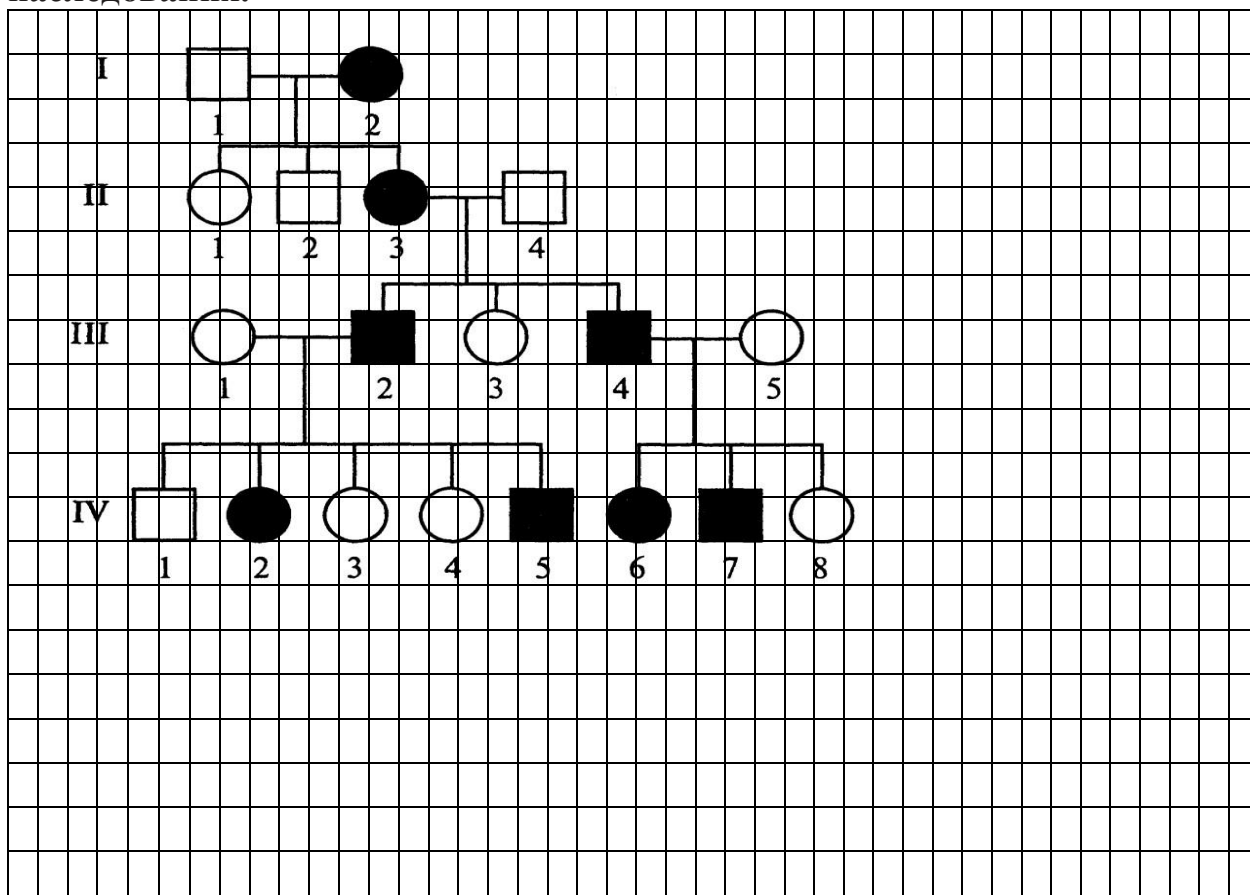
На основании полученных данных составляется графическое изображение родословной.

Задание 1. При составлении графического изображения родословной важно соблюдать следующие правила. Напишите правила.

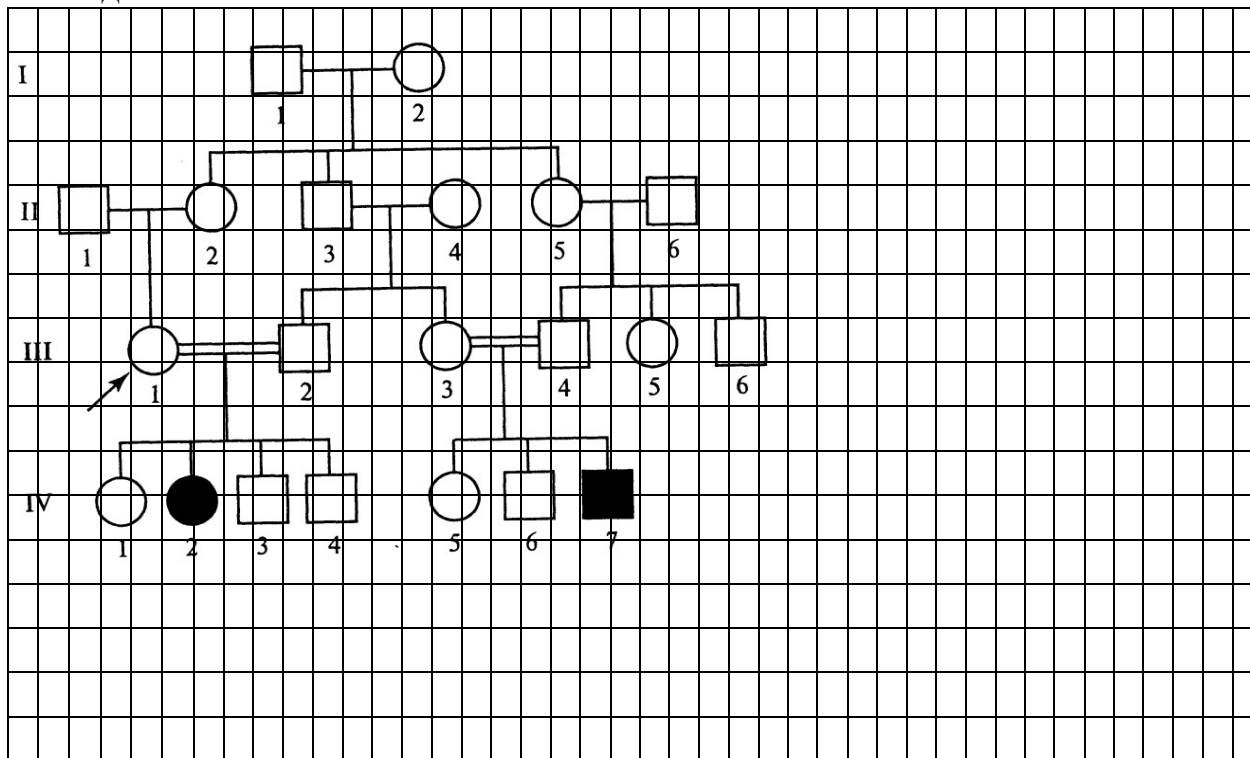
Рис. Символы, используемые при составлении родословных

[illegible]

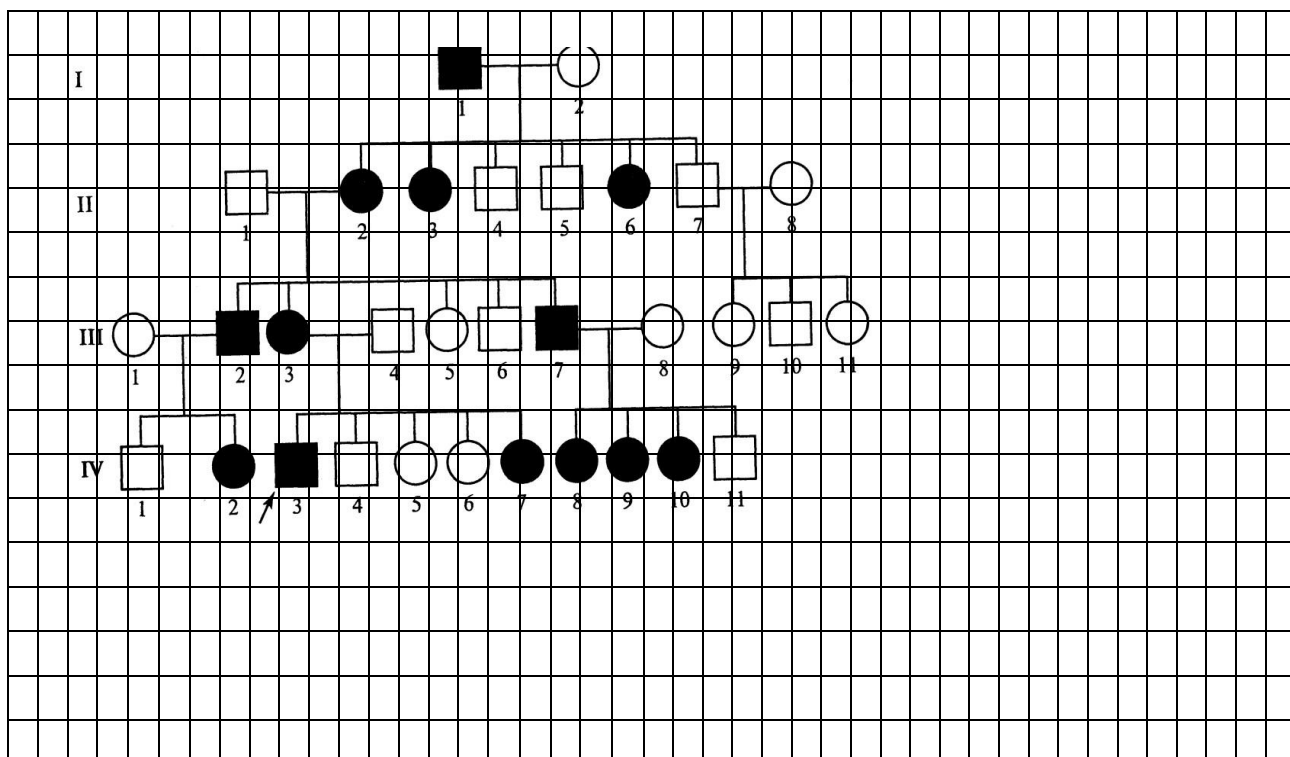
Задание 2. Напишите признаки аутосомно-доминантного типа наследования.



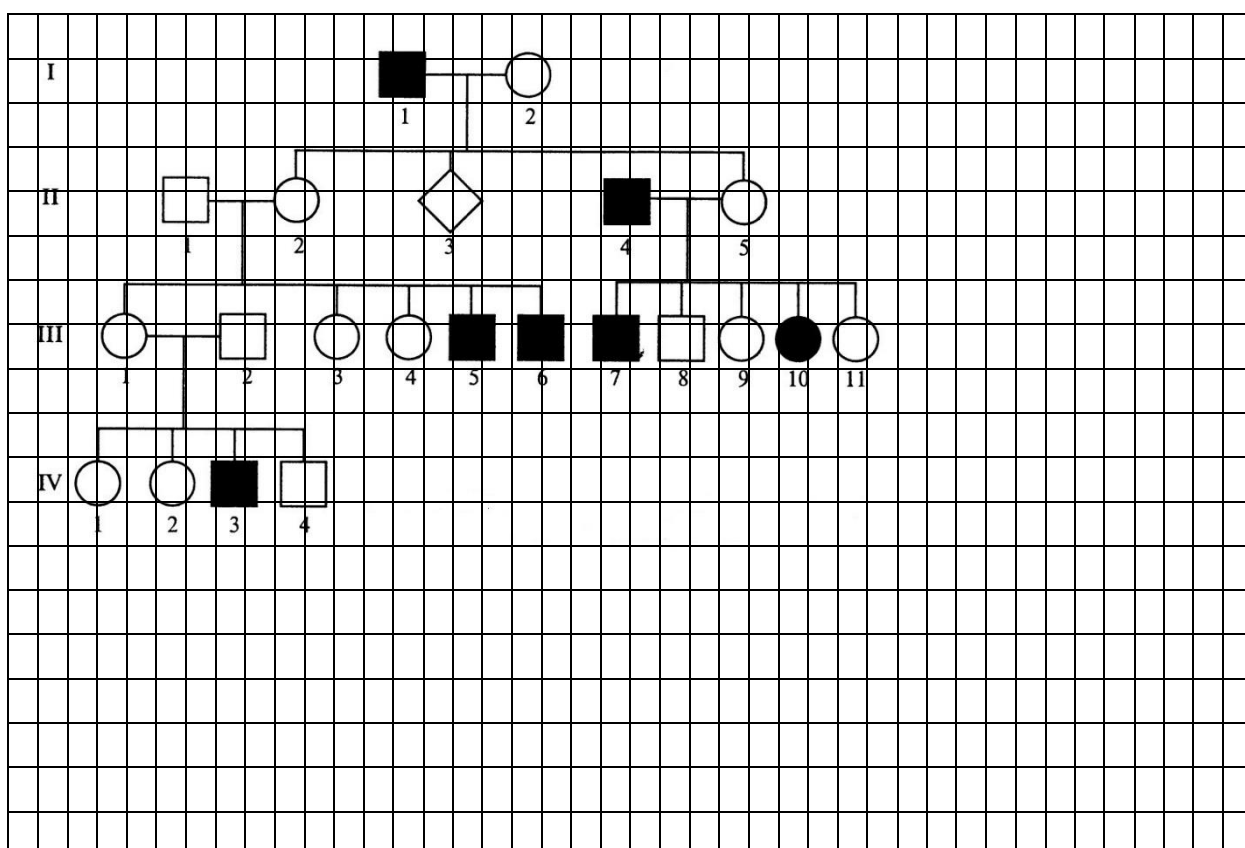
Задание 3. Напишите признаки аутосомно-рецессивного типа наследования.



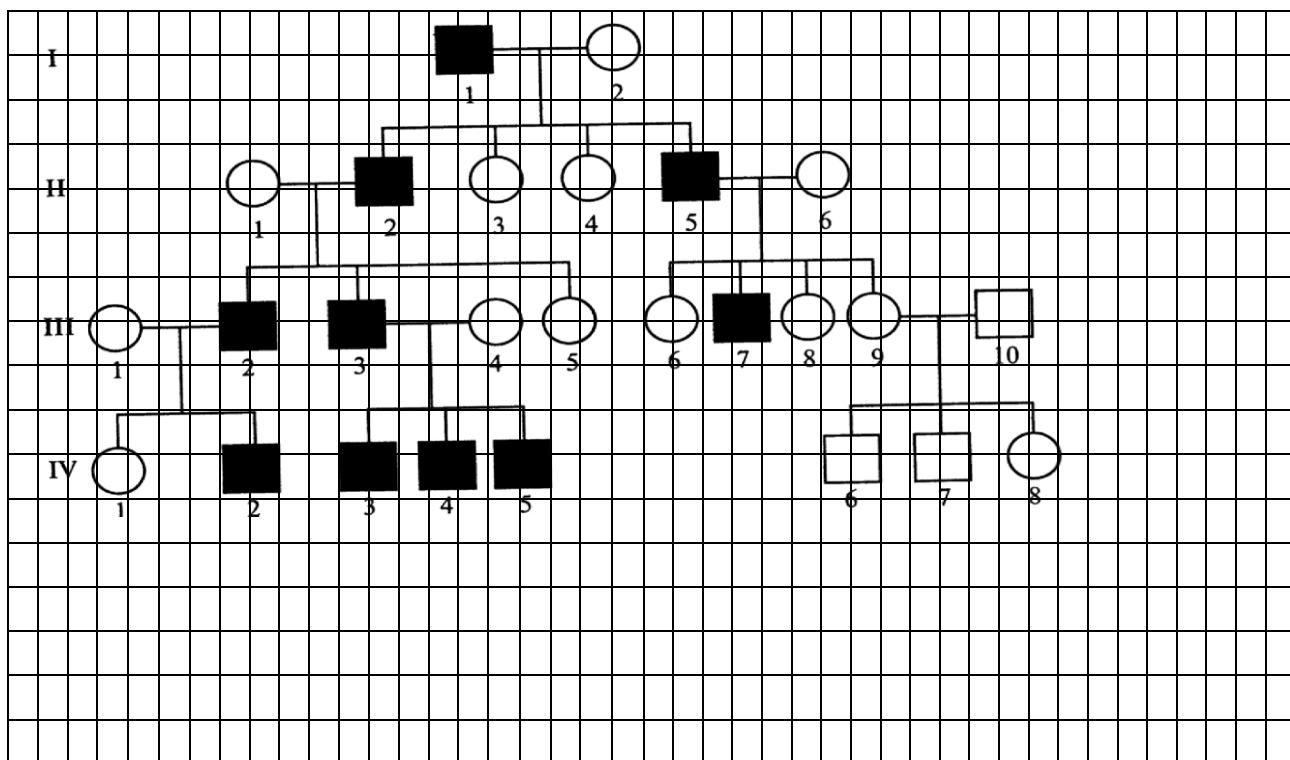
Задание 4. Напишите признаки X-сцепленного доминантного типа наследования.



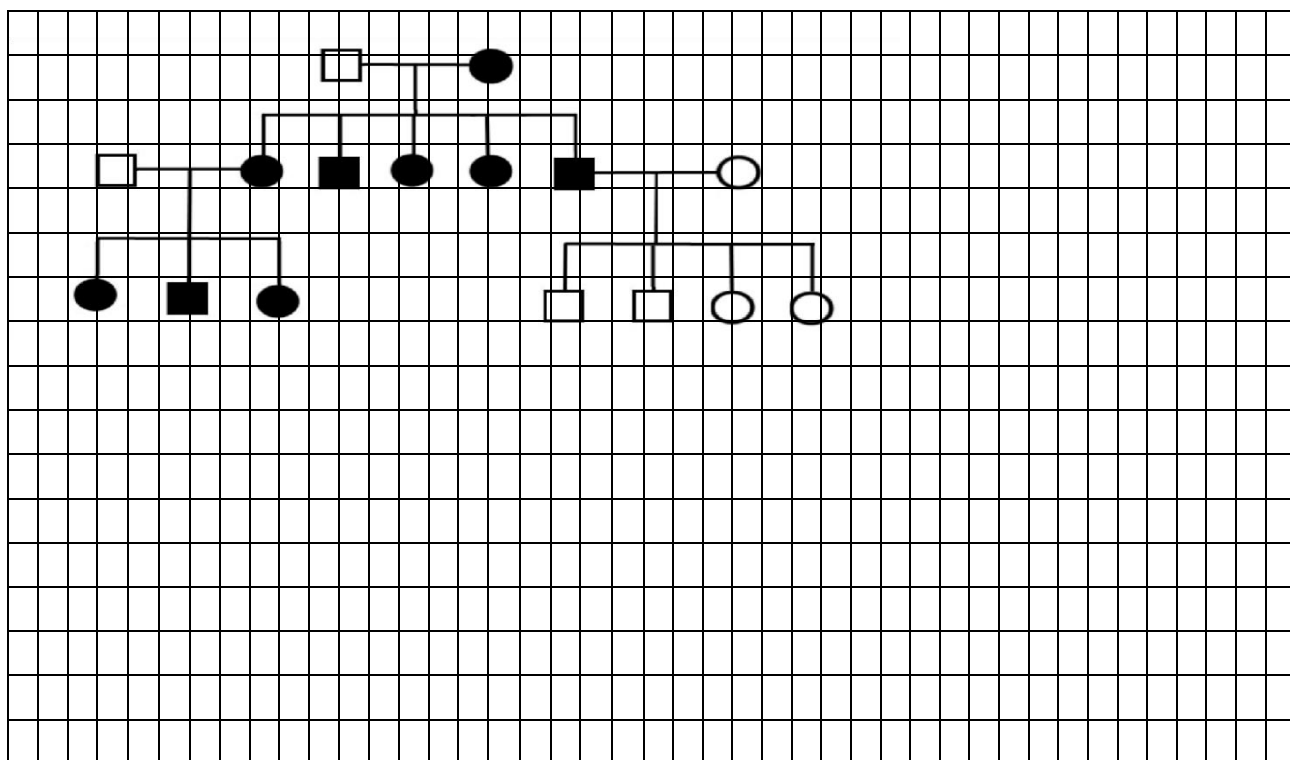
Задание 5. Напишите признаки X-сцепленного рецессивного типа наследования.



Задание 6. Напишите признаки Y-сцепленного (голандрического) типа наследования.



Задание 7. Напишите признаки митохондриального типа наследования.

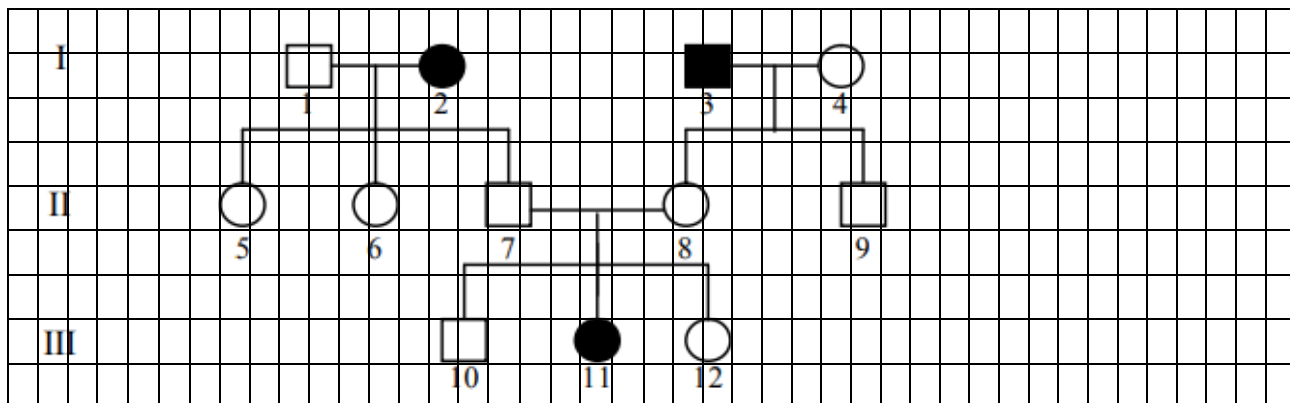


Задание 8. Решите ситуационные задачи.

Задача 1. У здорового пробанда есть брат, сестра с синдактилией 3-го – 4-го пальцев руки и две здоровых сестры с нормальными кистями рук. Мать, отец, тетка и дед по линии пробанда здоровые, у бабки и дяди по линии отца пробанда наблюдается синдактилия. У этого больного дяди от здоровой жены – трое полу сибсов: больные сестра, брат и еще одна сестра здорова. У больной бабки со стороны отца пробанда известны здоровые брат, сестра, отец и больные мать, сестра. Со стороны отца пробанда больных не было. Определить тип наследования заболевания. По какой линии сестра пробанда получила заболевание. Выяснить вероятность рождения у пробанда больных детей, если он женится на своей больной двоюродной сестре.

A full-page sheet of white graph paper featuring a uniform grid of thin black horizontal and vertical lines. The grid consists of small squares covering the entire area of the page.

Задача 9. Рассмотрите приведенную ниже родословную. Определите характер наследования голубоглазости и, по возможности, укажите генотип родителей и потомства.



[illegible]

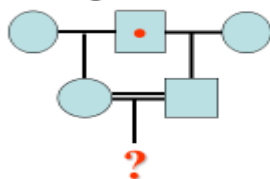
Задание 10. Изучите формулы и проанализируете задачу на близкородственный брак.

Анализ родословной при близкородственных браках

Мерой родства супругов при близкородственном браке является **коэффициент инбридинга (F)**

$$F = (1/2)^{n-1}$$

n - число ступеней
передачи



P – риск рождения
больного ребенка

P= 1/2F_n ,

n=4;

P=2F

Р' – летальный эквивалент

$$P^6 = 3/2 F$$

Общий риск: $P + P' + 5\%$
(популяционный риск)

Задача 10. 1. У пробанда есть здоровые сестра с братом, а также сестра с братом больные амавротической семейной идиотией, которые умерли до 4-рех лет. Её мать и отец - двоюродные сибсы, здоровы. Со стороны отца пробанда известны здоровая тетка, дед и бабушка. Со стороны матери пробанда есть здоровые два дяди, дед и бабушка. У супругов есть общий больной дядя, здоровые: дядя, тетя, дед и бабушка. Общий дядя у супругов имеет здоровую дочь. Она в родственном браке с братом матери пробанда имеет две больных и одну здоровую дочерей, одного здорового сына. Определить вероятность рождения у пробанда здоровых детей, если она выйдет замуж за своего здорового сибса.

[illegible]

$$H = \frac{K_{M3} - K_{ДЗ}}{100 - K_{ДЗ}} \times 100\%$$

$$E = 1 - H$$

Считают, что при значениях H от 1 до 0,7 возникновение признака обусловлено наследственными факторами.

При значениях H , близких к 0, на развитие признака влияют только факторы среды.

Значение H от 0,4 до 0,7 рассматривают как свидетельство того, что развитие признака имеет наследственную предрасположенность, которая реализуется под влиянием факторов среды.

Формула Хольцингера дает ориентировочные показатели, не учитывая многих других важных факторов (например, степень экспрессивности фенотипического признака), которые могут оказывать существенное влияние на формирование признака, тем не менее, она может использоваться на практике.

Определение степени конкордантности позволяет прогнозировать риск возникновения того или иного заболевания у второго партнера по близнецовой паре. В таблице 1 приведены показатели конкордантности у близнецов при ряде наследственных и ненаследственных заболеваниях.

Таблица 1

Показатели конкордантности у близнецов при ряде наследственных и ненаследственных заболеваний

Заболевание	Показатели конкордантности у близнецов	
	монозиготные близнецы	дизиготные близнецы
Сахарный диабет	65	18
Эпилепсия	67	3
Врожденный стеноз привратника желудка	67	3
Расщелина неба	33	5
Врожденная косолапость	32	3
Ревматизм	47	17
Корь	98	94
Коклюш	97	93
Эпидемический паротит	82	74

Задание 11. Решите ситуационные задачи

Задача 11. 1. Конкордантность монозиготных близнецов по массе тела составляет 80%, а дизиготных близнецов – 30%. Каковы доля наследственности и доля среды в формировании этого признака.

A large grid of graph paper, 20 squares wide and 10 squares high. A single horizontal line runs across the middle, separating the top 5 rows from the bottom 5 rows. A single vertical line runs down the middle, separating the left 10 squares from the right 10 squares. This creates four equal quadrants, each measuring 10 squares by 5 squares.

Задача 11. 2. Изучены 40 пар монозиготных и 80 пар дизиготных близнецов. Во всех этих парах хотя бы у одного из близнецов имелся изучаемый признаков. При этом в 32-х парах монозиготных близнецов и в 16-и парах дизиготных близнецов этот признак имелся и у второго близнеца. Определите коэффициент наследуемости изучаемого признака.

[illegible]

Задача 11. 3. Конкордантность монозиготных близнецов по шизофрении составляет 67%, а дизиготных близнецов – 12,1%. Каковы доля наследственности и доля среды в развитии шизофрении?

[illegible]

Задача 11. 4 В одной из популяций изучали наследуемость бронхиальной астмы. Были изучены 46 пар монозиготных и 120 пар дизиготных близнецов. Во всех этих парах хотя бы один из близнецов страдал бронхиальной астмой. При этом в 23-х парах монозиготных близнецов и в 6-и парах дизиготных близнецов второй близнец тоже страдал бронхиальной астмой. Определите коэффициент наследуемости бронхиальной астмы.

Задача 11. 5. Конкордантность монозиготных близнецов по туберкулёзу составляет 66,7%, а дизиготных близнецов – 23%. Каковы доля наследственности и доля среды в развитии туберкулёза.

Задача 11.6. Учёные-генетики провели массовое исследование распространённого признака - косолапости на примере близнецов. Изучены 200 пар монозиготных и 500 пар дизиготных близнецов. Во всех этих парах хотя бы у одного из близнецов имелся изучаемый признак. При этом в 91-ой парах монозиготных близнецов и в 91-ой парах дизиготных близнецов этот признак имелся и у второго близнеца. Определите коэффициент наследуемости изучаемого признака.

[illegible]

A large grid of graph paper with 20 columns and 10 rows. The grid is composed of small squares, with a slightly larger margin at the top for writing.



ТЕМА ЗАНЯТИЯ 4. «МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЯ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА»



Значение темы: Одной из основных фундаментальных задач современной медицинской генетики является изучение закономерностей строения и функционирования материальных носителей наследственной информации – хромосом человека в норме и патологии. Наука, занимающаяся изучением функционирования хромосом на всех уровнях их организации (микроскопическом, субмикроскопическом, молекулярном), называется цитогенетикой. Среди многих методов изучения наследственной патологии человека цитогенетический метод занимает важное место. С помощью цитогенетического исследования в генетике человека можно провести анализ кариотипа в норме и патологии, изучить закономерности мутационного и эволюционного процессов. Все хромосомные болезни у человека были открыты с помощью цитогенетического метода.

Биохимические методы в генетике человека используются для диагностики наследственных болезней обмена веществ (НБО). Они направлены на выявление аномальных белковых продуктов генов или патологических метаболитов внутри клетки и во внеклеточных жидкостях больного.

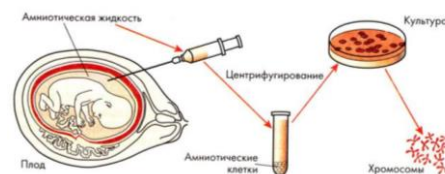
Объектами биохимической диагностики могут быть моча, пот, плазма и сыворотка крови, форменные элементы крови.

Предметом биохимической диагностики могут быть различные классы органических и неорганических веществ (аминокислоты, углеводы, липиды, мукополисахариды, ионы металлов и др.) и их метаболиты, концентрация и отклонения в активности ферментов.

Методы дерматоглифики предложены Ф. Гальтоном в 1892 г., хотя основы для классификации кожных узоров были разработаны Я. Пуркинье в 1823 г.



Кожные узоры на пальцах, ладонях и стопах закладываются, начиная с третьего месяца внутриутробной жизни. К концу четвертого месяца их формирование заканчивается полностью, и в течение всей дальнейшей жизни узоры остаются неизменными. В настоящее время установлена наследственная обусловленность кожных узоров. Вероятно, этот признак наследуется по полигенному типу. На характер пальцевого и ладонного рисунков организма большое влияние оказывает мать через механизмы цитоплазматической наследственности.



На основе теоретических знаний и практических умений обучающийся должен

знать:

- основы цитогенетического метода;
- основные методы биохимического анализа, применяемые в генетике человека;
- каритирование локусов;
- дерматоглифический метод.

уметь:

- классифицировать хромосомы человека по Денверской и Парижской классификации хромосом и правильно записывать кариотип человека в норме и патологии;
- проводить окраску папиллярных рисунков;
- делать отпечатки ладони и стоп;
- определять ладонный угол при синдроме Дауна, Эдвардса, Патау;
- различать флексорные борозды и главный ладонный угол;
- определять плоскостопие.

Формирование компетенциями: ОК 01, ПК 4.3, ПК 4.4

План изучения темы:

Контроль исходного уровня знаний.

1. Цитогенетический метод.
2. Биохимический метод.
3. Дерматоглифический метод.
4. Методы молекулярной биологии и генной инженерии.
5. Качественные тесты, позволяющие определять нарушение обмена веществ.



Самостоятельная работа

Задание № 1. Ознакомьтесь с материалом.

Цитогенетический анализ включает три основных этапа:

1. Культивирование клеток.
2. Окраска препарата.
3. Микроскопический анализ препарата.



Культивирование клеток. После забора образец крови помещают в питательную солевую среду с добавлением фитогемагглютинаина, стимулирующего процесс деления клеток. Для увеличения количества метафазных клеток за полтора часа до окончания культивирования в культуру вводят колхицин, который

разрушает клеточное веретено, и процесс деления останавливается на стадии метафазы. Обычно продолжительность культивирования составляет 72 ч. После его окончания клетки с питательной средой центрифугируют и помещают в гипотонический раствор хлорида калия или цитрата натрия, что приводит к разрыву ядерной оболочки и межхромосомных связей и свободному перемещению хромосом в цитоплазме. После фиксируют клетки смесью метанола и уксусной кислоты в соотношении 3:1, после чего клеточную суспензию раскапывают на охлажденные влажные предметные стекла и высушивают на воздухе.

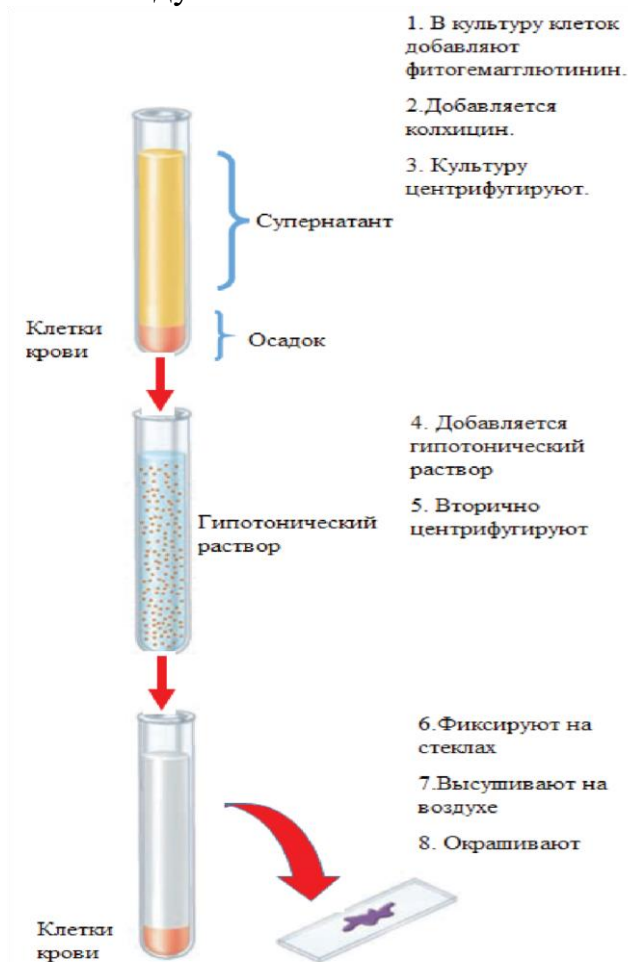


Рис. Этапы подготовки клеток к кариотипированию

Окраска препаратов. В зависимости от целей исследования, то есть от того, какой именно тип перестроек необходимо выявить, можно использовать различные виды окрашивания.

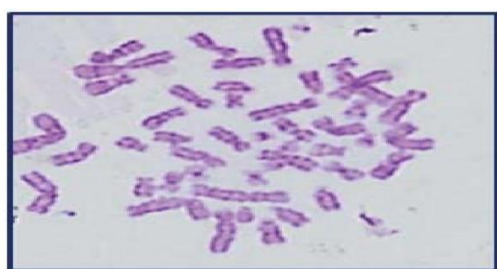


Рутинный метод окрашивания хромосом применяют для определения количества хромосом (количественных аномалий кариотипа) в препарате, а также специфического сайта ломкости при синдроме фрагильной X-хромосомы. При этой окраске используют краситель Гимзы, который равномерно прокрашивает хромосомы по всей длине, что дает возможность определить их

количество, а также идентифицировать хромосомы по форме и соотносительному размеру.

Этот метод окраски успешно применялся до 70-х годов прошлого века и позволил выявить этиологию большинства хромосомных синдромов, характеризующихся изменением количества хромосом.

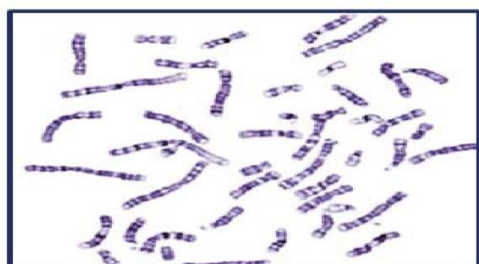
Методики дифференциальной окраски. Использование рутинного метода окраски не позволяет выявлять структурные перестройки хромосом. В этих случаях применяют специальные методы, так называемой, дифференциальной окраски, в результате которой хромосомы приобретают поперечную исчерченность, обусловленную неодинаковой окраской участков по длине хромосомы. Расположение и толщина темных и светлых полос строго индивидуальны для каждой хромосомы, что позволяет проводить их точную идентификацию и выявлять структурные перестройки.



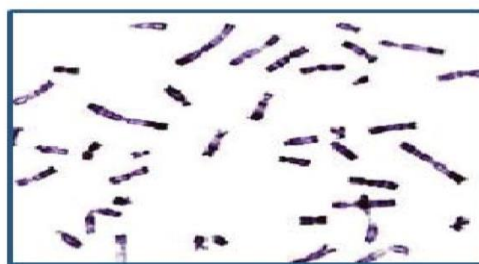
Рутинный метод



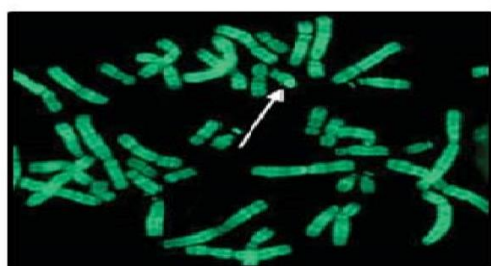
C-метод



G-метод



R-метод



Q-метод



NOR- или Ag-окраска

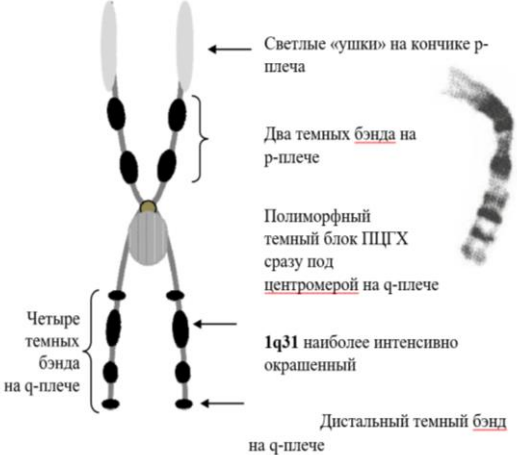
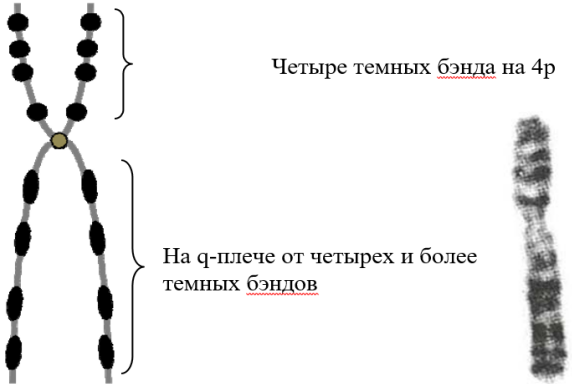
Микроскопирование препаратов метафазных хромосом. В медико-генетической практике используется световая микроскопия (главным образом в проходящем свете), в том числе люминесцентная микроскопия. Для адекватного выявления хромосомных аномалий необходимо проанализировать не менее 30 метафазных пластинок. Микроскопическая техника в цитогенетических лабораториях оснащена камерами, с помощью которых можно фотографировать хромосомы. Достижения последних лет в области технологий позволили цитогенетикам получать микроскопические

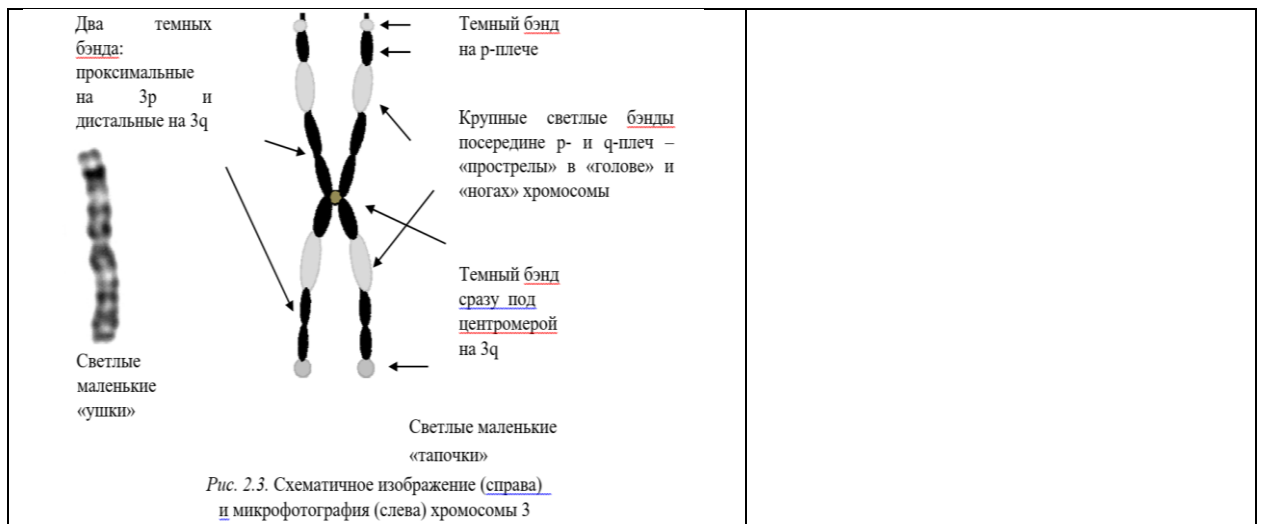
изображения на экране компьютера, что значительно облегчило процесс кариотипирования.



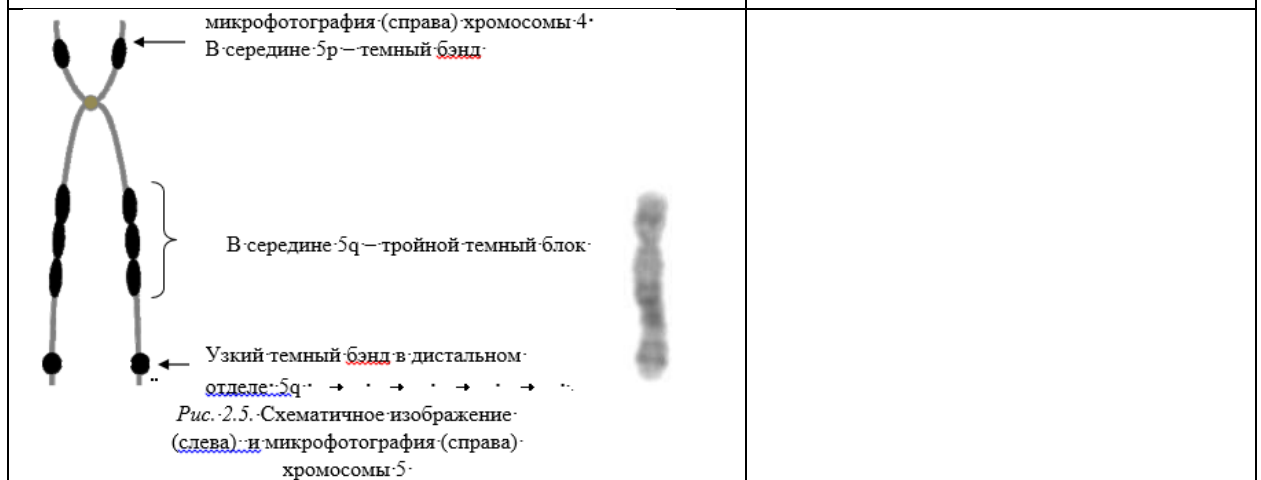
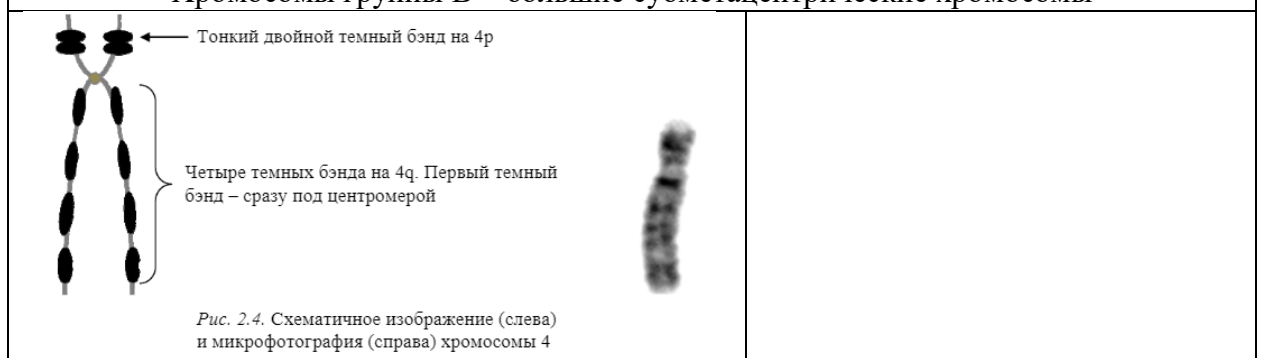
Световая микроскопия препарата с выводением на видеоэкран

Задание 2. Изучите строение хромосом.

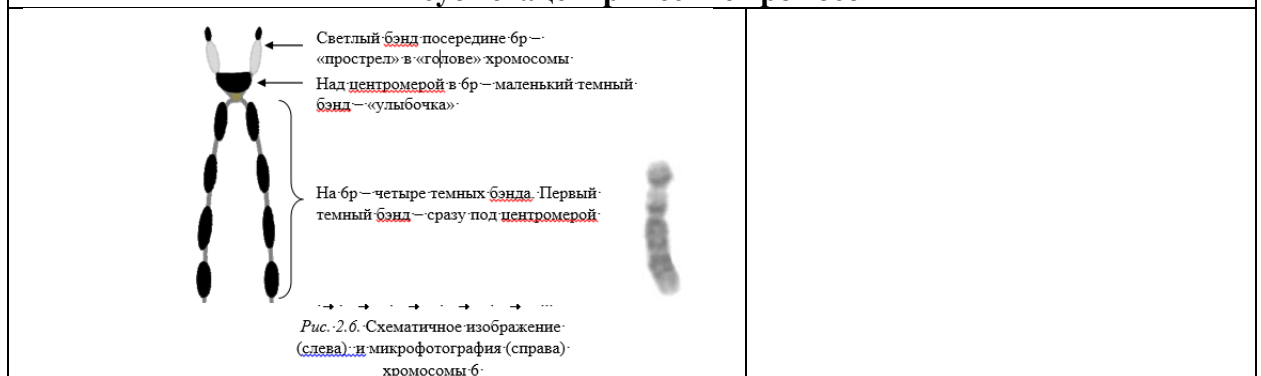
Строение хромосомы	Характеристика
Хромосомы группы А – большие метацентрические хромосомы	
 Рис. 2.1. Схематичное изображение (слева) и микрофотография (справа) хромосомы 1	
 Рис. 2.2. Схематичное изображение (слева) и микрофотография (справа) хромосомы 2	

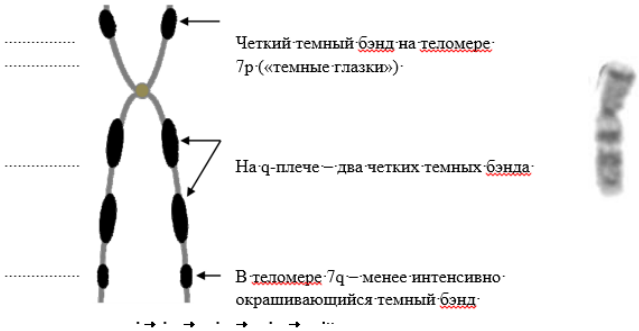
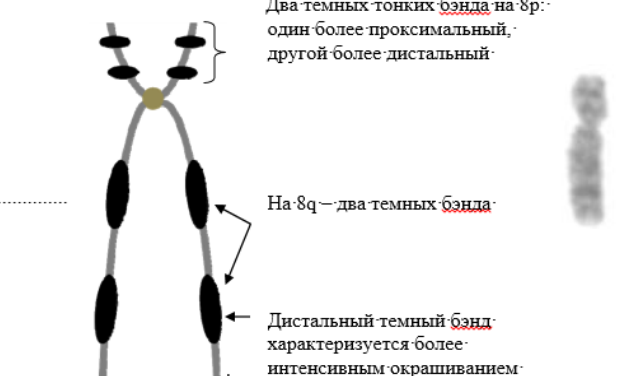
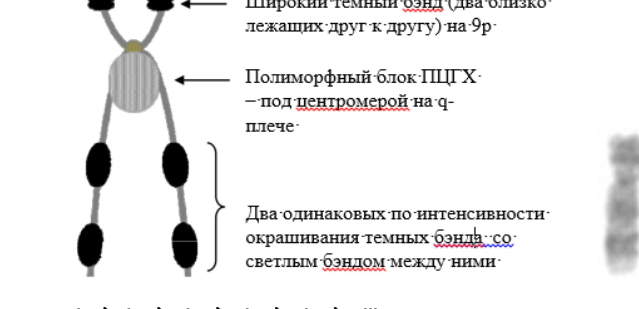
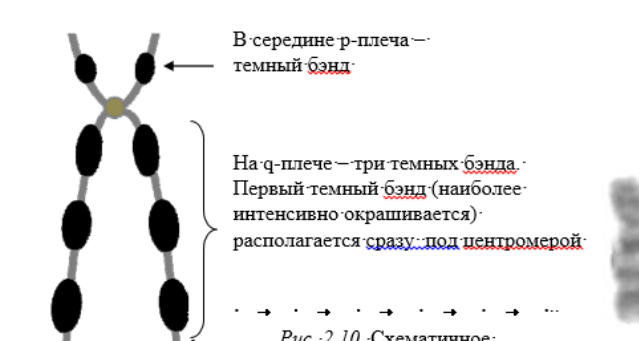


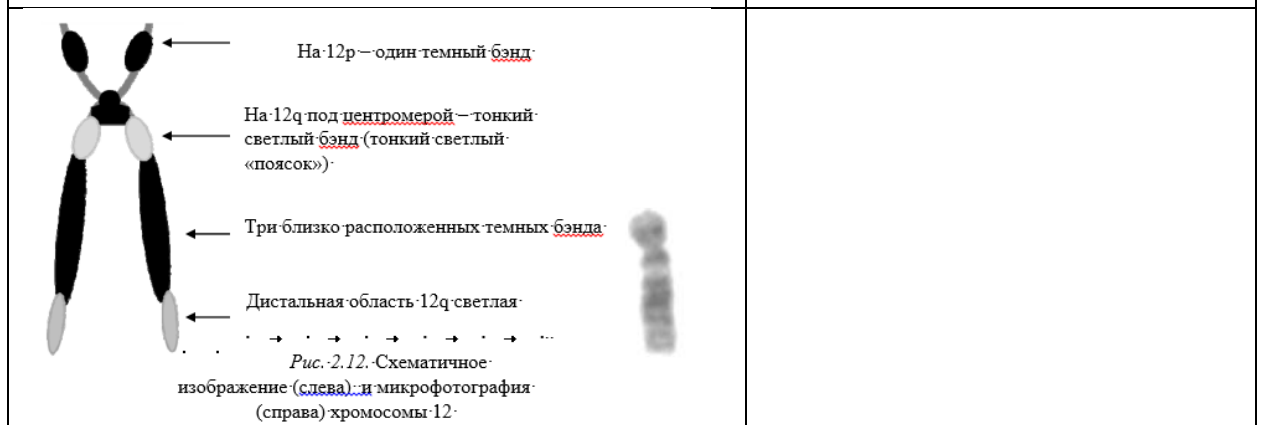
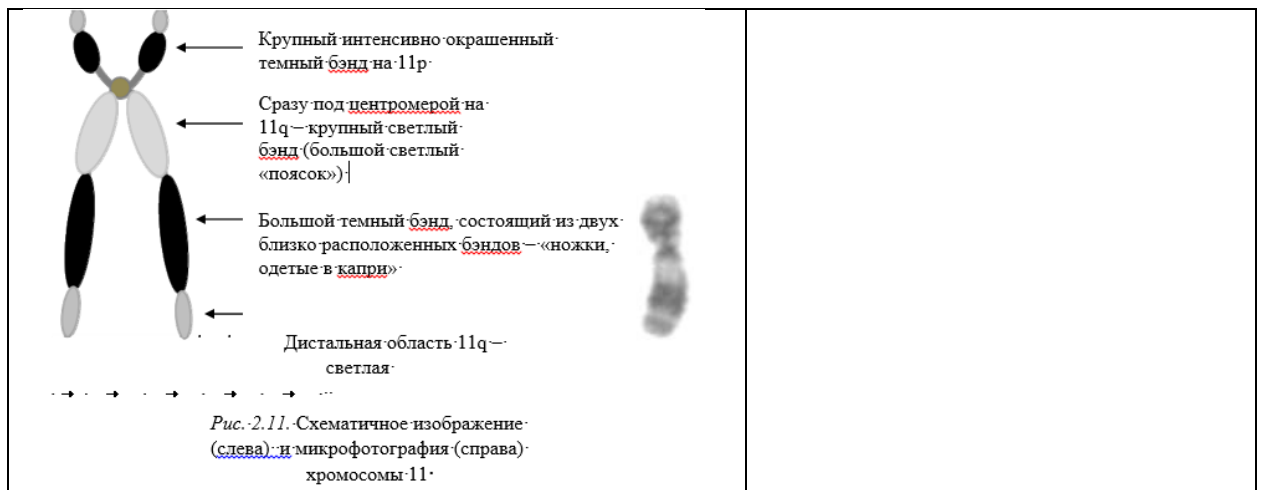
Хромосомы группы В – большие субметацентрические хромосомы



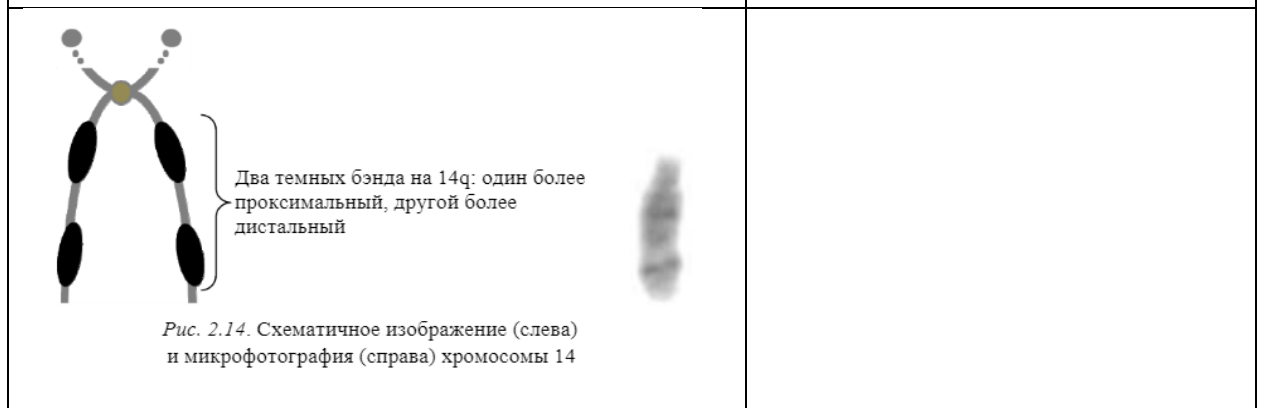
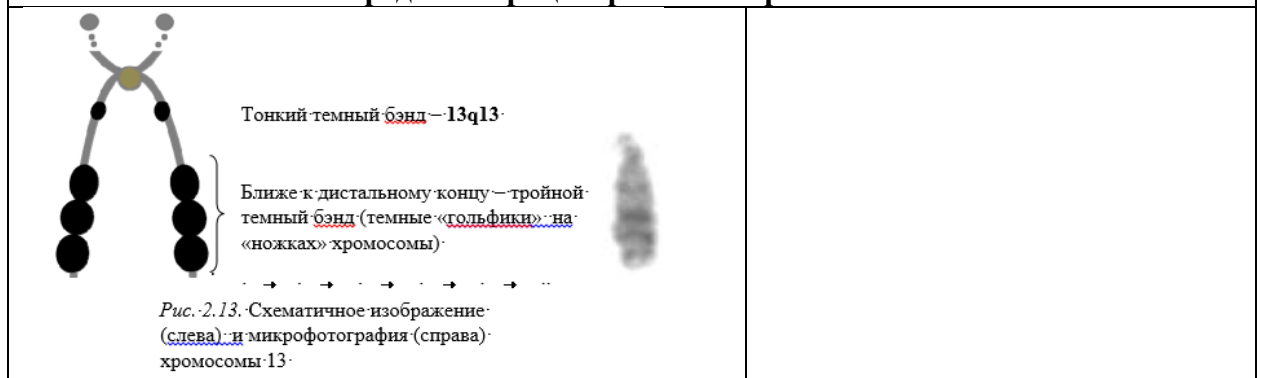
Хромосомы группы С – средние субметацентрические хромосомы

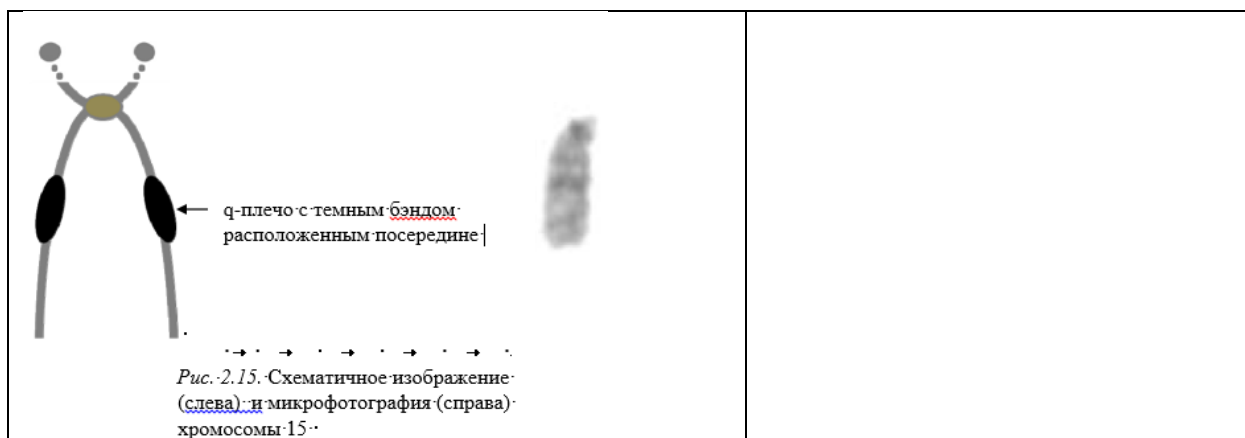


 Четкий темный бэнд на теломере 7p («темные глазки») На q-плече — два четких темных бэнда В теломере 7q — менее интенсивно окрашивающийся темный бэнд Рис. 2.7. Схематичное изображение (слева) и микрофотография (справа) хромосомы 7	
 Два темных тонких бэнда на 8p: один более проксимальный, другой более дистальный На 8q — два темных бэнда Дистальный темный бэнд характеризуется более интенсивным окрашиванием Рис. 2.8. Схематичное изображение (слева) и микрофотография (справа) хромосомы 8	
 Широкий темный бэнд (два близко лежащих друг к другу) на 9p Полиморфный блок ПЦХ — под центромерой на q-плече Два одинаковых по интенсивности окрашивания темных бэнда со светлым бэндом между ними Рис. 2.9. Схематичное изображение (слева) и микрофотография (справа) хромосомы 9	
 В середине p-плеча — темный бэнд На q-плече — три темных бэнда. Первый темный бэнд (наиболее интенсивно окрашивается) располагается сразу под центромерой Рис. 2.10. Схематичное изображение (слева) и микрофотография (справа) хромосомы 10	

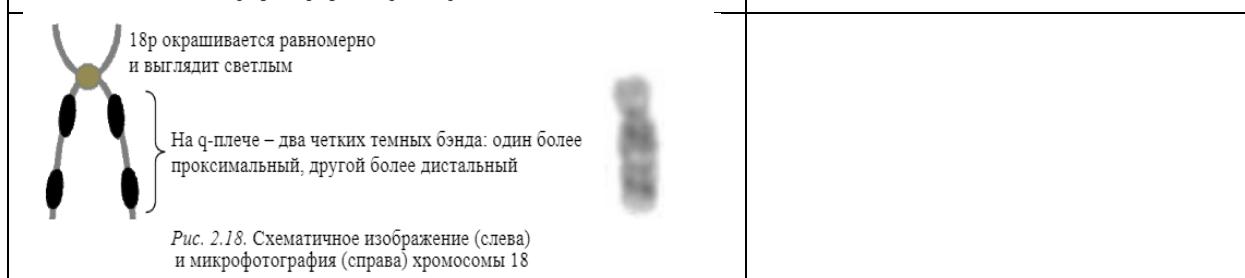
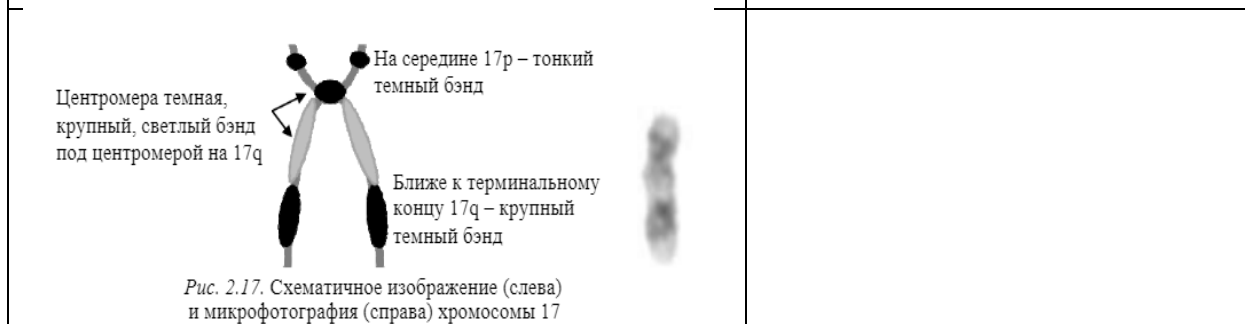
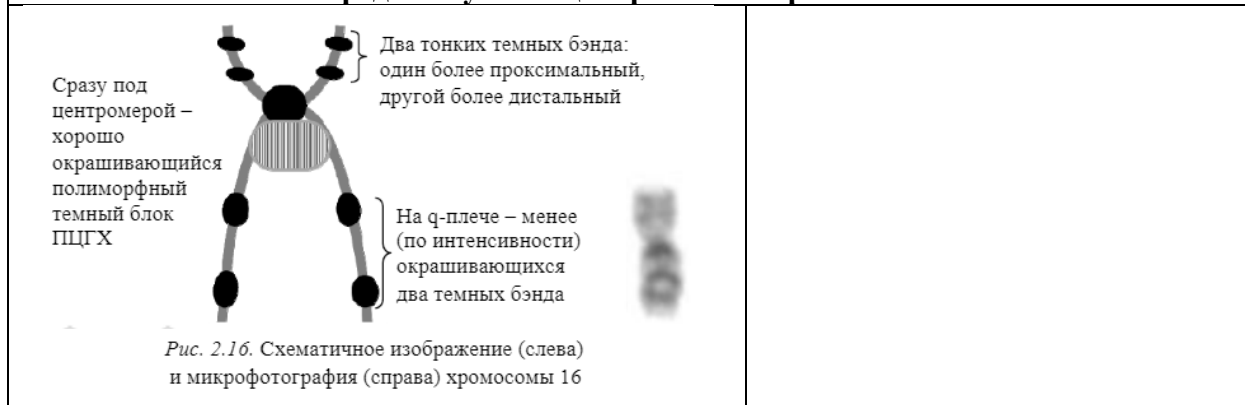


Хромосомы группы D – средние акроцентрические хромосомы

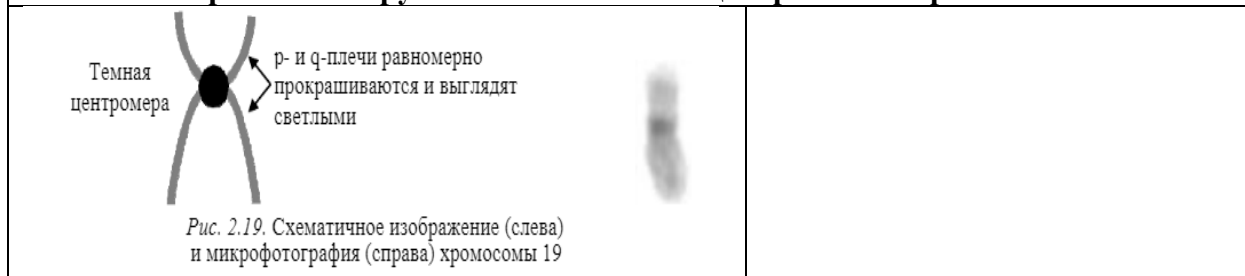




Хромосомы группы E – средние субметацентрические хромосомы



Хромосомы группы F – малые метацентрические хромосомы





Задание: 4. Разложить кариотип

1	2	3				4	5
6	7	8	9		10	11	12
13	14	15			16	17	18
19	20		21	22		X	Y (x)

Формула кариотипа _____

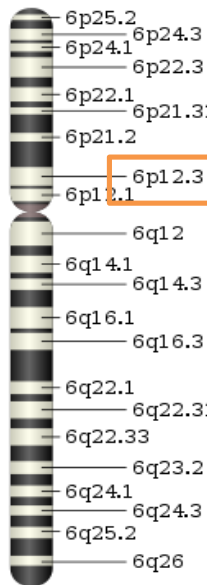
Заключение _____

Картирование локусов

Генное картирование — определение локусов для специфических генов, определяющих те или иные биологические признаки. Цитогенетическое картирование и номенклатура

Задание 5. Проведите картирование локусов

Пример:

	Пример обозначения локуса на цитогенетической карте хромосомы: <i>6p21.3</i>. <table border="1"> <thead> <tr> <th>Компонент номенклатуры</th><th>Значение</th></tr> </thead> <tbody> <tr> <td>6</td><td>Номер хромосомы.</td></tr> <tr> <td><i>p</i></td><td>Плечо хромосомы: <i>p</i> (от фр.<i>petit</i>)— короткое; <i>q</i> (от фр.<i>queue</i>)— длинное.</td></tr> <tr> <td>21</td><td>Область 2, бэнд 1.</td></tr> <tr> <td>.3</td><td>Суб-бэнд 3.</td></tr> </tbody> </table>	Компонент номенклатуры	Значение	6	Номер хромосомы.	<i>p</i>	Плечо хромосомы: <i>p</i> (от фр. <i>petit</i>)— короткое; <i>q</i> (от фр. <i>queue</i>)— длинное.	21	Область 2, бэнд 1.	.3	Суб-бэнд 3.
Компонент номенклатуры	Значение										
6	Номер хромосомы.										
<i>p</i>	Плечо хромосомы: <i>p</i> (от фр. <i>petit</i>)— короткое; <i>q</i> (от фр. <i>queue</i>)— длинное.										
21	Область 2, бэнд 1.										
.3	Суб-бэнд 3.										

Вклейте хромосому и укажите ген

	<table><tr><th>Компонент номенклатуры</th><th>Значение</th></tr><tr><td></td><td>Номер хромосомы.</td></tr><tr><td></td><td>Плечо хромосомы: <i>p</i> (от фр.<i>petit</i>)— короткое; <i>q</i> (от фр.<i>queue</i>)— длинное.</td></tr><tr><td></td><td></td></tr><tr><td></td><td></td></tr></table>	Компонент номенклатуры	Значение		Номер хромосомы.		Плечо хромосомы: <i>p</i> (от фр. <i>petit</i>)— короткое; <i>q</i> (от фр. <i>queue</i>)— длинное.				
	Компонент номенклатуры	Значение									
		Номер хромосомы.									
		Плечо хромосомы: <i>p</i> (от фр. <i>petit</i>)— короткое; <i>q</i> (от фр. <i>queue</i>)— длинное.									

Дерматоглифический метод

Задание 6. Дайте определение

Дактилоскопия _____
 Пальмоскопия _____
 Плантоскопия _____

Задание 7. Сделайте отпечатки пальцев, определите вид завитков, дайте характеристику выносливости.

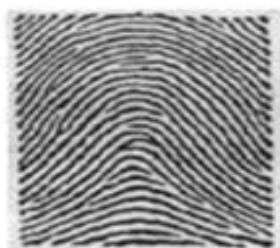
- В качестве обобщенного показателя потенциальных возможностей человека спортсмены используют так называемый дельтовый индекс, зависящий от сложности пальцевых узоров.
- **Наиболее простой – дуга – 0, петля – 1, узор или завиток – 2.**
- Максимальный показатель (исходя из 10 пальцев) – 20.
- **Низкий (до 10)** характеризует незаурядные скоростно-силовые качества (велотрек, легкая атлетика, коньки).

- **Средний (от 10 до 13)** – показатель выносливости (лыжи, велогонка, стайерские дистанции).
- **Высокий (выше 13)** – способности к сложной координированной деятельности (штанга, бокс, фигурное катание).
- **Определяют пальцевый индекс по формуле $D = A + L + W + S / 10$, где $A=0, L=1, W=2, S=3$**

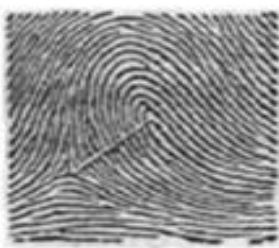


Несмотря на индивидуальную неповторимость узоров, выделяют 4 основные типа: дуги (A), петли (L), завитки (W) и рисунки (S).

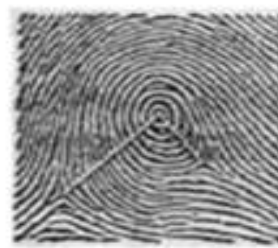
В антропологии дерматоглифику используют для определения расовой принадлежности.



а)



б)



в)

Основные типы пальцевых узоров: а – арка; б – петля; в – завиток.

Правая рука					
Левая рука					

Пальцевый индекс = _____

Задание 8. Сделайте отпечаток правой руки и определите ладонный угол

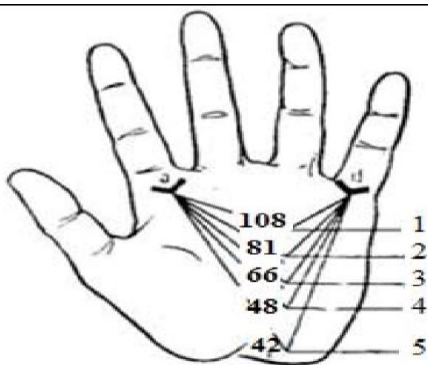


Рис. Угол atd в норме и при хромосомных аномалиях:

- 1 – синдром Патау, 2 – синдром Дауна, 3 – синдром Шерешевского-Тернера, 4 – норма, 5 – синдром Клайнфельтера

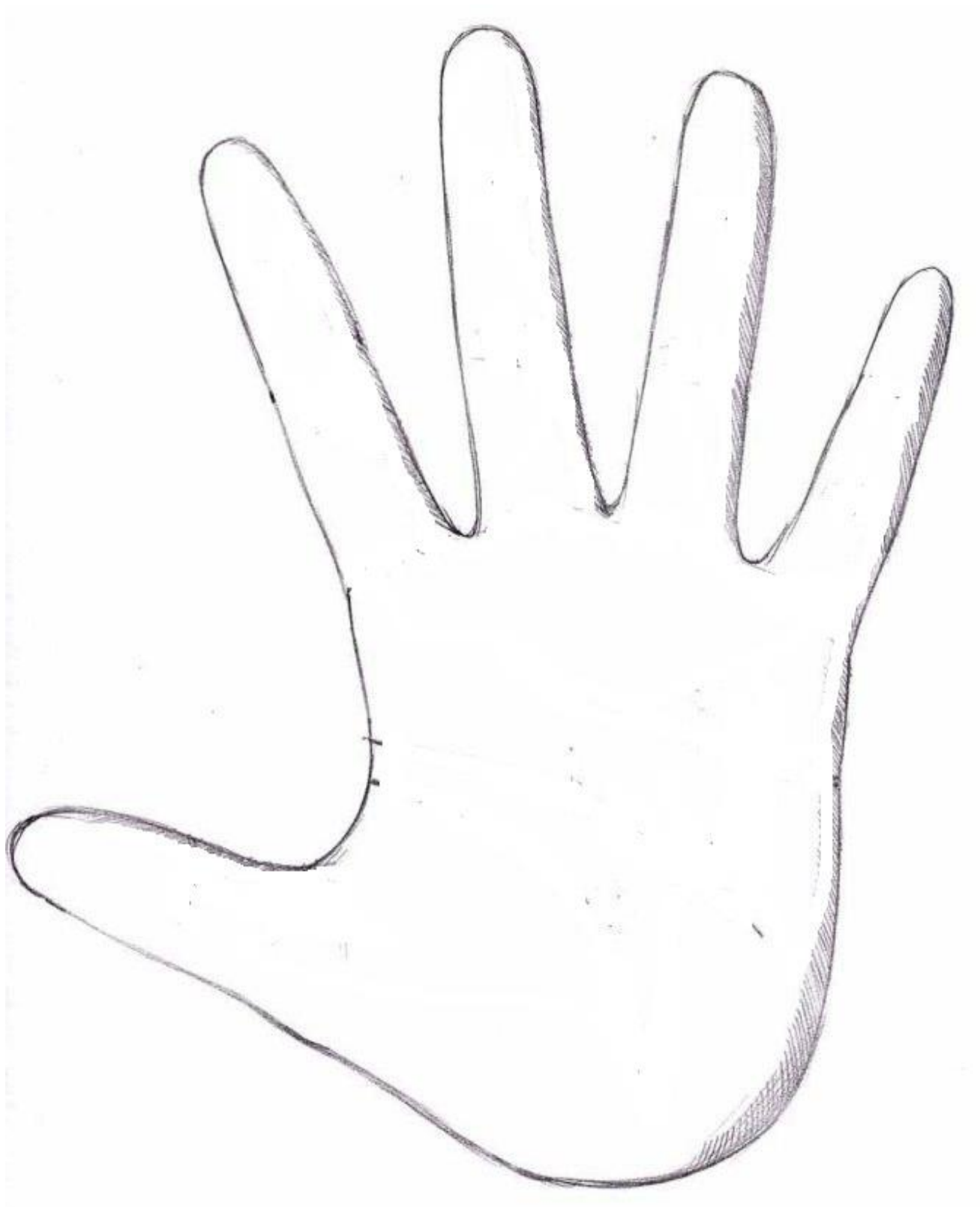
Ладонный рельеф очень сложный.

В нем выделяют ряд полей, подушечек и ладонных линий. У оснований II, III, IV и V пальцев находятся пальцевые триадиусы *a*, *b*, *c*, *d*.

Вблизи браслетной складки, отделяющей кисть от предплечья, располагается главный ладонный триадиус *t*. Если провести линии от триадиусов *a* и *d* к *t*, то образуется ладонный угол *atd*, в норме он не превышает 57°.

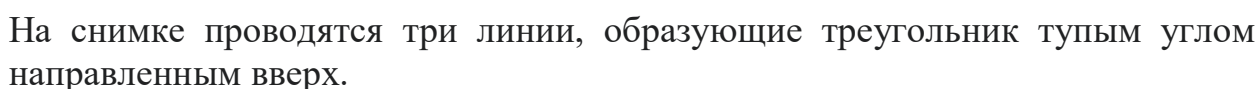
Величина этого угла меняется при различных патологических состояниях: синдром Патау ≈ 108°; синдром Дауна ≈ 81°; синдром Шерешевского Тернера ≈ 66°; синдром Клайнфельтера ≈ 42°.





Заключение

<https://www.youtube.com/watch?v=AZttJSw4qNs&t=372s>



- Первая линия— проводится горизонтально, через точку на подошвенной поверхности бугра пяточной кости, и точку на головке 1 плюсневой кости;
- Вторая линия проводится от точки касания 1-й линии с пяточным бугром к нижней точке суставной щели ладьевидно-клиновидного сустава;
- Третья линия проводится от точки касания 1-й линии с головкой 1 плюсневой кости той же точке, что и вторая линия.

В норме угол продольного свода стопы равен 125—130°, высота свода >35 мм. Различают 3 степени продольного плоскостопия

- 1 степень — угол свода равен 130—140°, высота свода 35—25 мм, деформации костей стопы нет.
- 2 степень — угол свода равен 141—155°, высота свода 24—17 мм, могут быть признаки деформирующего артроза таранно-ладьевидного сустава 1 - II степеней, характеризующиеся степенью костных разрастаний в миллиметрах.
- 3 степень — угол свода равен >155°, высота <17 мм; имеются признаки деформирующего артроза таранно-ладьевидного и других суставов стопы.

Сделайте отпечаток обеих ног и проведите исследование.



Заключение _____

БИОХИМИЧЕСКИЕ МЕТОДЫ

Биохимические методы в генетике человека используются для диагностики наследственных болезней обмена веществ (НБО). Они направлены на выявление аномальных белковых продуктов генов или патологических метаболитов внутри клетки и во внеклеточных жидкостях больного.

Объектами биохимической диагностики могут быть моча, пот, плазма и сыворотка крови, форменные элементы крови.

Предметом биохимической диагностики могут быть различные классы органических и неорганических веществ (аминокислоты, углеводы, липиды, мукополисахариды, ионы металлов и др.) и их метаболиты, концентрация и отклонения в активности ферментов.

Биохимические методы подразделяют на качественные, количественные и полуколичественные.

Задание 10. Опишите качественные, количественные и полуколичественные реакции.

Качественные реакции _____

Полуколичественные и количественные тесты _____



Оценка

Роспись преподавателя

ТЕМА ЗАНЯТИЯ 5. ГЕННЫЕ БОЛЕЗНИ



Значение темы: «Генные болезни» являются одной из наиболее интересных и основополагающих в процессе изучения медицинской генетики. До XX века главной проблемой медицины были инфекционные заболевания, уносившие миллионы человеческих жизней. Открытие антибиотиков вложило в руки медиков эффективное орудие борьбы со многими инфекциями. В настоящее время медицинским работникам все чаще приходится иметь дело с наследственной патологией, число которой постоянно растет, отмечаются новые формы наследственной патологии. Эти заболевания могут с высокой вероятностью явиться причиной инвалидности или преждевременной гибели пациента. Поэтому в современных условиях медицинская сестра должна иметь представление о различных наследственных патологиях, о причинах их возникновения, возможных мерах предупреждения их возникновения, об особенностях ухода за больными с наследственной патологией.

На основе теоретических знаний и практических умений обучающийся должен

знать:

- изменчивость и ее виды. Мутагенез.
- классификацию генных заболеваний;
- причины возникновения генных заболеваний;
- признаки различных генных заболеваний;
- особенности лечения больных с наследственной патологией;
- основные принципы ухода за больными с наследственной патологией;
- генетическую терминологию.

уметь:

- определять по фотографиям то или иное генное заболевание и называть его основные признаки;
- использовать генетическую терминологию на занятиях;
- решать ситуационных задач.

Формирование компетенций: ПК 4.1, ПК 4.3, ПК 4.4

План изучения темы:

Контроль исходного уровня знаний.

Что такое изменчивость

Виды изменчивости

Свойства модификаций

Генные мутации

Генные заболевания их характеристика

Изменчивость _____

Свойства модификаций

Наследственная изменчивость

Мутационная изменчивость

Мутации

[illegible]

Задание 3. Решите задачи.

Задача 3.1. Последовательность нуклеотидов фрагмента цепи ДНК: ЦТААТГЦАГГТЦАЦГ. Определите последовательность нуклеотидов на иРНК и порядок расположения аминокислот в соответствующем полипептиде. Объясните, что произойдет со структурой белка, если в первом триплете цепи ДНК произошло удвоение третьего нуклеотида? Для выполнения задания используйте таблицу генетического кода.

[illegible]

Задача 3.2. В последовательности одной из цепей ДНК (А Г Ц А Г Г Т А А) произошла мутация – выпадение второго нуклеотида в третьем триплете. Определите исходную аминокислотную последовательность. Изменится ли первичная структура полипептида? Ответ поясните. К какому виду мутаций относится данное изменение? Всегда ли это приводит к болезням?

[illegible]

[illegible][illegible]

Задание 4. Общая характеристика генных заболеваний

Генные болезни - _____

Механизмы развития ГЗ (варианты первичных мутантных аллелей):

Варианты нарушений функций белка при ГЗ:

Задание 5. Дайте характеристику Генным болезням

А) Аутосомно - рецессивный заболевания



Муковисцидоз _____

Этиология _____

Клиника _____

Прогноз _____

Лечение _____

Уход за больным пациентом _____

Фенилкетонурия, или ФКУ, или болезнь Фёллинга, фенилпировиноградная олигофрения



Этиология _____

Клиника _____

Прогноз _____

Лечение _____

Уход за больным пациентом _____



Галактоземия _____

Этиология _____

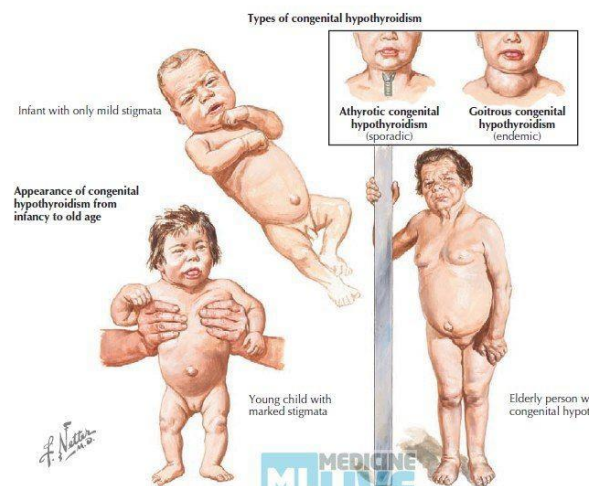
Клиника _____

Прогноз _____

Лечение _____

Уход за больным пациентом _____

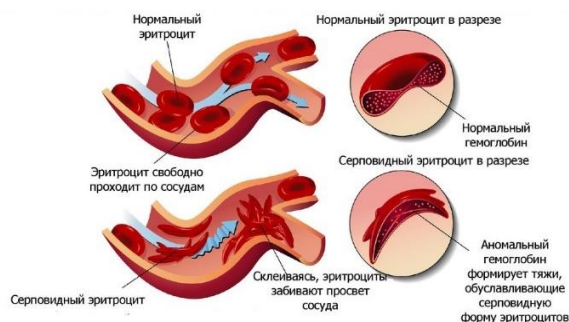
Врожденный гипотиреоз _____



Этиология _____

Клиника _____

Прогноз _____
 Лечение _____
 Уход за больным пациентом _____



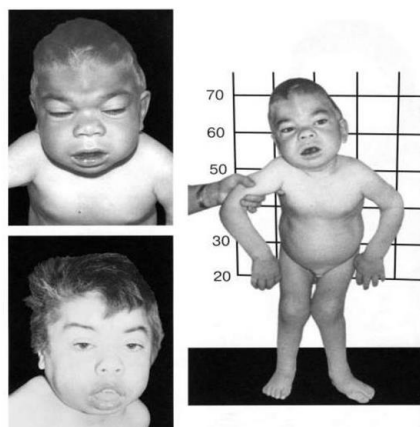
Серповидно-клеточная анемия _____

Этиология _____

Клиника _____

Прогноз _____
 Лечение _____
 Уход за больным пациентом _____

Мукополисахаридозы _____



Этиология _____

Клиника _____

Прогноз _____

Лечение _____

Уход за больным пациентом _____

Б) Аутосомно-доминантные заболевания



Синдром Марфана _____

Этиология _____

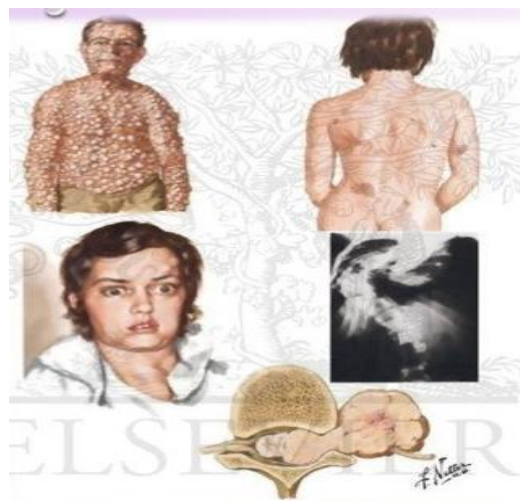
Клиника _____

Прогноз _____

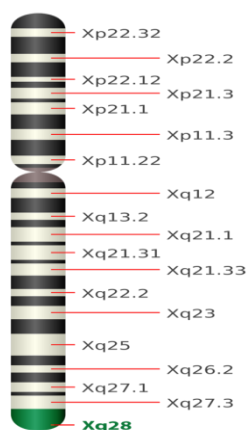
Лечение _____

Уход за больным пациентом _____

Нейрофиброматоз, болезнь Реклингхаузена



В) Х-сцепленные рецессивные заболевания



Гемофилия

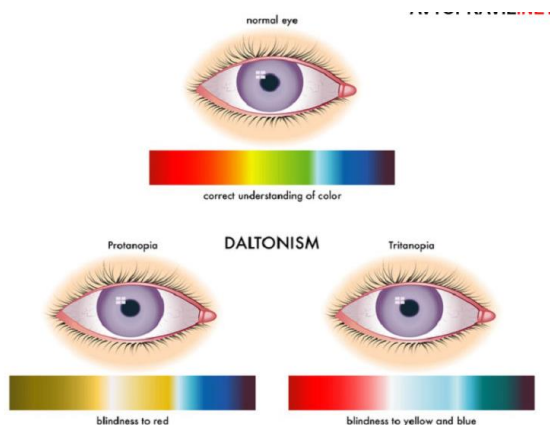
Этиология

Клиника

Прогноз

Лечение

Уход за больным пациентом



Дальтонизм _____

Этиология _____

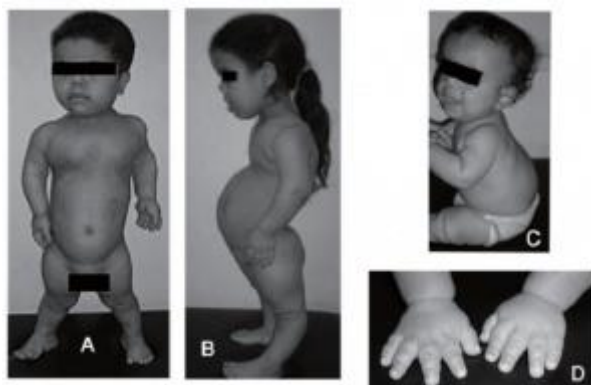
Клиника _____

Прогноз _____

Лечение _____

Уход за больным пациентом _____

Г) Х-сцепленные доминантные заболевания



Ахондроплазия

Этиология _____

Клиника _____

Прогноз _____

Лечение _____

Уход за больным пациентом _____

Прогноз _____

Задание 6. Напишите основные принципы ухода за больными с наследственной патологией

При отставании в умственном развитии _____

Правильное кормление. _____

Терморегуляция _____

Естественное опорожнение. _____

Задержка мочеиспускания _____

У детей, находящихся все время в постели в лежачем положении _____

Судорожный синдром. _____

Наличие врожденного порока сердца с развитием недостаточности кровообращения _____

Задание 7. Решите ситуационные задачи

За консультацией обратилась молодая женщина 25 лет, у её ребёнка-мальчика, здорового от рождения, в возрасте 1 года проявилось сильное отставание в психическом и физическом развитии.

Осмотр больного ребёнка выявил характерный фенотип: отставание умственного развития – олигофрения. Повышенная возбудимость и судорожный синдром. Слабая пигментация (блондин с голубыми глазами и светлой кожей). Кожные экземы (воспаление поверхностных слоев кожи), зуд. В семье, которую обследуют – трое детей, двое из них – мальчики (мальчик 6 лет и девочка 4 года) – сибсы, пробанда – здоровы. его родители, родственники мужа (мать с отцом, брат и замужняя сестра с двумя детьми), а также родственники жены (мать с отцом) здоровы.

В ходе сбора анамнеза выявляется, что родная сестра матери пробанда страдала тяжёлой умственной отсталостью и умерла в раннем детстве, а у сестры бабушки по линии отца одна из беременностей закончилась выкидышем с множественными пороками внутриутробного развития. Одновременно с этим мать ребёнка, которого обследуют, имела преждевременные роды далеко от места своего проживания и не обращалась к врачу с целью проведения анализа крови на фенилаланин.

Задания:

- составьте родословную данной семьи;
- определите тип наследования данного заболевания;
- какую наследственную патологию можно заподозрить.

-
- This image shows a full page of blank graph paper. The grid consists of small, equal-sized squares formed by thin black lines. There are 20 columns and 20 rows of squares, creating a total of 400 square units. The grid covers the entire area of the page, leaving no margins or other markings.

Задание:

- 87

-
- A full-page sheet of white graph paper with a light gray grid. The grid consists of small squares, approximately 10 units wide by 10 units high. There are no margins or additional markings on the page.

Задание:

- 88

- дайте рекомендации в отношении риска повторного рождения детей с такой патологией.

[illegible]

Задача 4. Мальчик 7 лет на приеме у педиатра. Ребенок от молодых, здоровых родителей. Известно, что племянница отца страдает упорной дистрофией, причина не установлена. Анамнез: мальчик плохо прибавляет массу тела, часто болеет простудными заболеваниями, склонность к запорам. Осмотр: ребенок пониженного питания, бледный, с явлениями полигиповитаминоза. Живот вздут, болезненный в правом подреберье и около пупка. Печень выступает из-под края реберной дуги на 5 см. Селезенка не пальпируется. Стул до 3 раз в неделю, обильный. Диурез достаточный. В копрограмме: обилие мышечных волокон, нейтрального жира, внутриклеточного и внеклеточного крахмала.

Задание

- определите патологию
- определите тип наследования данного заболевания
- определите необходимость в биохимическом исследовании для уточнения диагноза. Ответ обоснуйте.
- определите необходимость в цитогенетическом исследовании;
- напишите методы пренатальной диагностики
- дайте рекомендации в отношении риска повторного рождения детей с такой патологией.

[illegible]

ТЕМА ЗАНЯТИЯ 6. ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ



Значение темы: Клинический полиморфизм хромосомных болезней обусловлен генотипом организма, степени мозаичности по мутантным клеткам и условиями среды. Вариации в проявлении заболевания могут быть очень широкими: от летального исхода до незначительных нарушений (например, около 70 % случаев трисомии 21 заканчивается внутриутробной гибелью, в 30 % рождаются дети с синдромом Дауна разнообразной клинической картиной). Клиническое сопоставление полных и мозаичных форм показывает, что мозаичные формы протекают легче, что вероятно обусловлено присутствием нормальных клеток, компенсирующих генетический дисбаланс.

На основе теоретических знаний и практических умений обучающийся должен

знать:

- основные признаки и механизмы возникновения синдрома Дауна, синдрома Эдвардса, синдрома Патау, синдрома Шерешевского -Тернера, синдрома Лежена, синдрома Клайнфельтра;
- особенности ухода за больными.

уметь:

- классифицировать наследственные болезни;
- делать раскладку аномальных кариотипов по фотографиям;
- проводить предварительную диагностику наследственных болезней;
- прогнозировать вероятности наследования заболеваний в потомстве;
- решать ситуационных задач;

Формирование компетенций: ПК 4.3, ПК 4.4

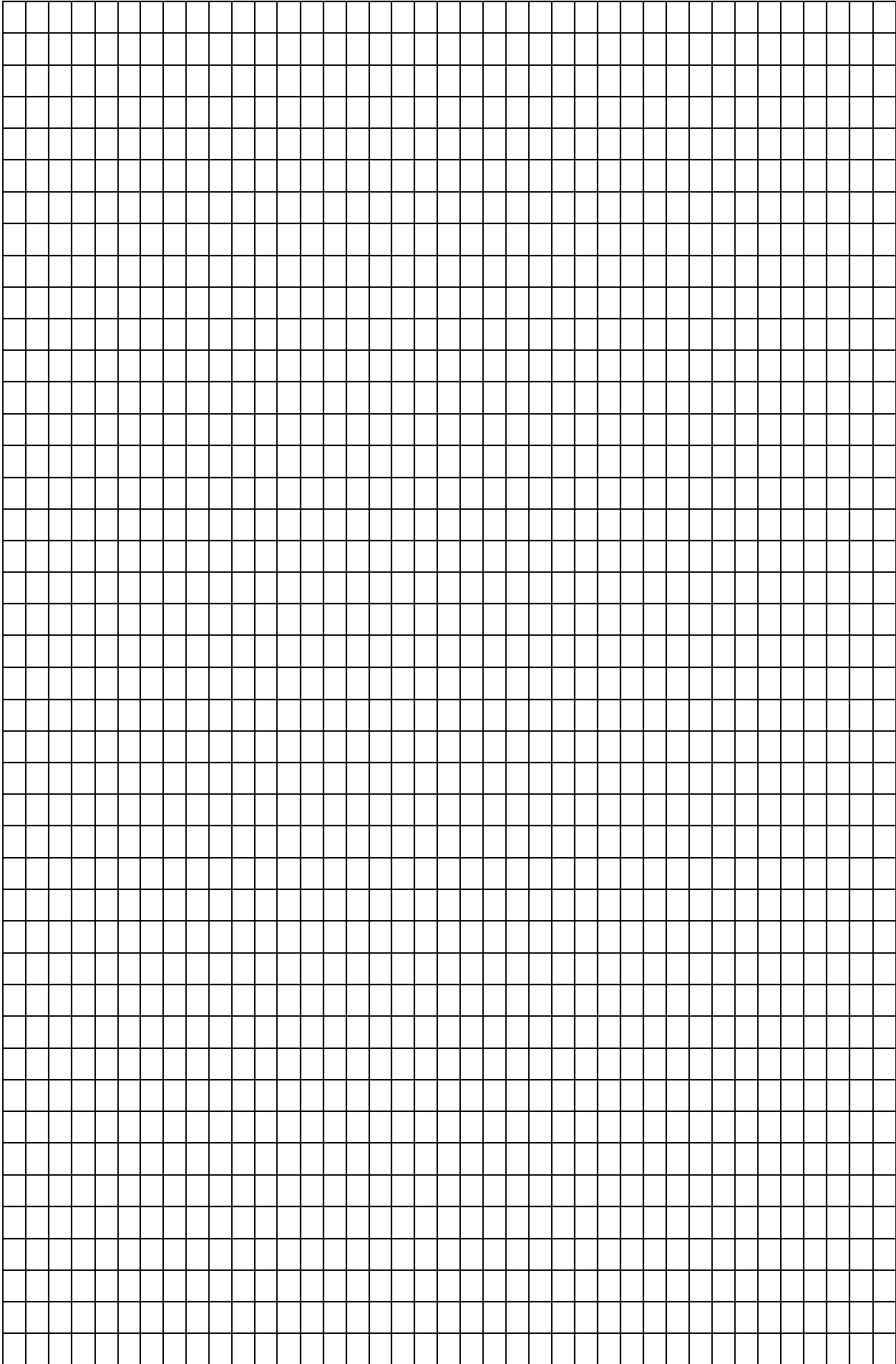
План изучения темы:

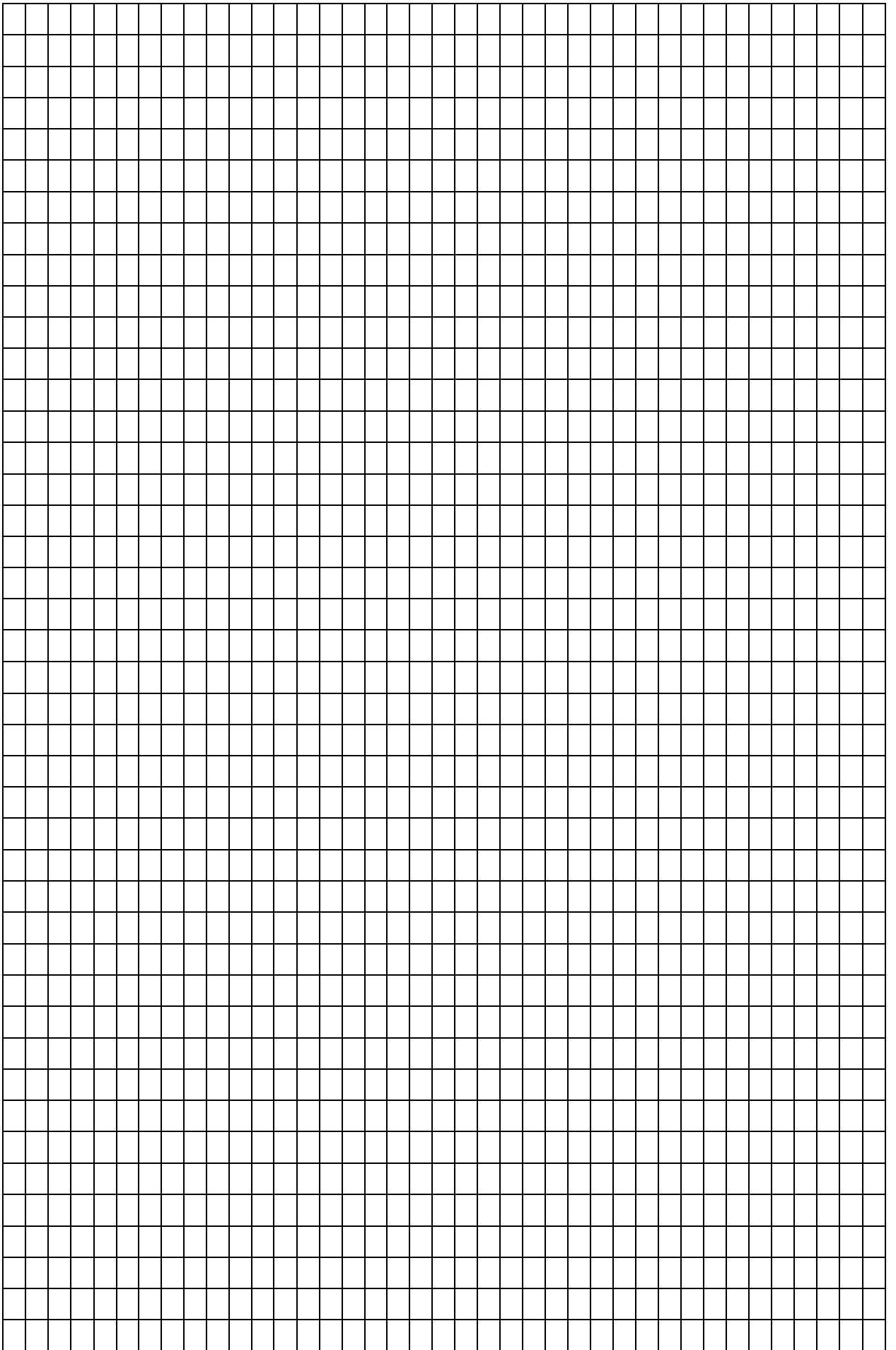
Контроль исходного уровня знаний.

1. Заболевания, обусловленные структурными аномалиями хромосом.
2. Классификация наследственных болезней.
3. Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения:
 - синдрома Дауна,
 - синдрома Эдвардса,
 - синдрома Патау.
4. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом
 - синдром Шерешевского-Тернера,
 - синдром Клайнфельтера.

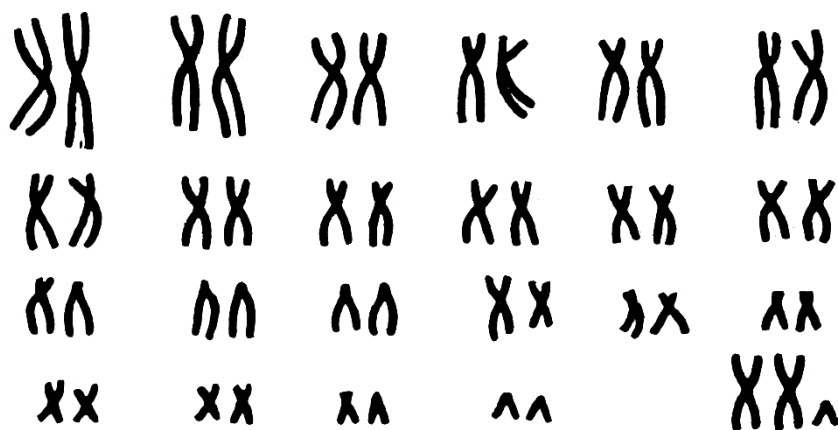
Самостоятельная работа по теме

This image shows a full page of blank graph paper. The grid consists of small, equal-sized squares formed by thin black lines. There are no margins, text, or other markings on the page.





Задание 2. Сделайте анализ кариограммы человека (пример)

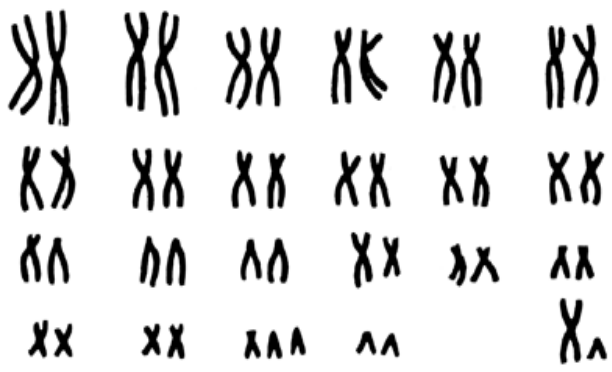


Заключение: Кариограмма человека содержит 47 хромосом. Большинство хромосом расположено в порядке уменьшения их размеров. Это аутосомы. В нижнем ряду в стороне от них расположены три хромосомы. Это половые хромосомы. Все аутосомы представлены парами. Всего в кариограмме 22 пары аутосом. Половых хромосом – 3. Две из них – крупные и их первичная перетяжка – центромера – расположена почти посередине. Это X-хромосомы. Рядом с ними находится небольшая хромосома с первичной перетяжкой, расположенной ближе к краю хромосомы. Это – Y-хромосома. Кариограмма принадлежит представителю мужского пола, так как имеется Y-хромосома. Кариограмма содержит аномалию: лишнюю X-хромосому. Такая кариограмма характерна для особей мужского пола, страдающих синдромом Клайнфельтера: у больных отмечается евнухоидное телосложение, иногда увеличены молочные железы, слабое оволосение на лице, часто отмечается умственная отсталость, инфантилизм, они бесплодны. Формула кариотипа человека – 47, XXY.

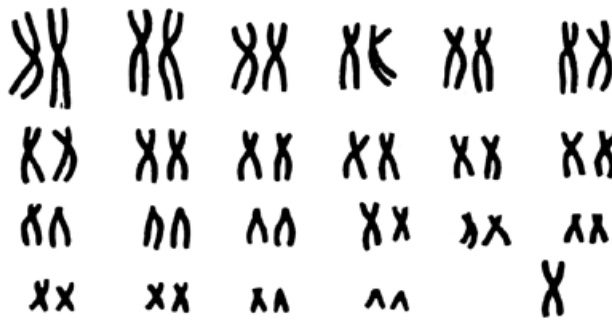
Кариограмма 1.

	Заклучение:
--	---------------------------

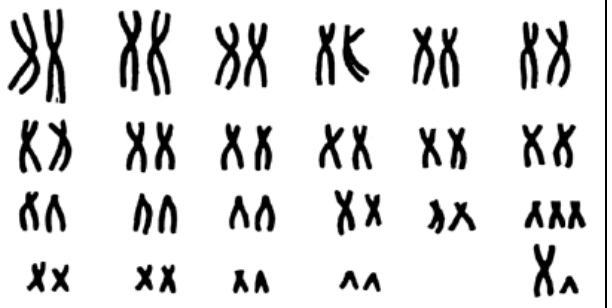
Кариограмма 2.

	Закключение:
---	--------------

Кариограмма 3.

	Закключение:
--	--------------

Кариограмма 4.

	Закключение:
---	--------------

Задание 3. Решение ситуационных задач.

Задача 1. Мальчик 14 лет. От первых срочных родов с массой тела 2500г, длиной тела - 48 см, окружностью головы - 33см. Оценка по Апгар 7-8 баллов. Матери 37 лет. При первом осмотре отмечалось: гипертелоризм, уплощение спинки носа, прогнатизм, клинодактилия. Держит голову с 1,5 месяцев, сидит с 6 месяцев, ходит с года. При осмотре: высокий рост, сходящееся косоглазие, женский тип телосложения (преобладает подкожно-жировой слой на бедрах, груди, нижней части живота), гинекомастия, слабое оволосение лица, подмышечных впадин и лобка, яички уменьшены. Общий анализ крови и мочи без патологии.

ВОПРОСЫ:

1. Предположительный диагноз.

- [illegible]

Девочка, 15 лет. Родилась от первых срочных родов с массой тела 2700г, длиной тела - 47см. Роды протекали без особенностей. При первом осмотре выявлено: короткая шея, низкое расположение ушных раковин, лимфатический отек кистей и стоп. К груди приложена на 2-е сутки. На грудном вскармливании до года. В психомоторном развитии не отставала.

ВОПРОСЫ:

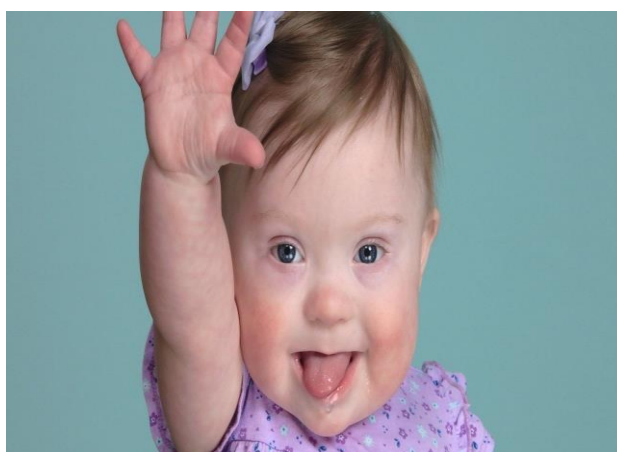
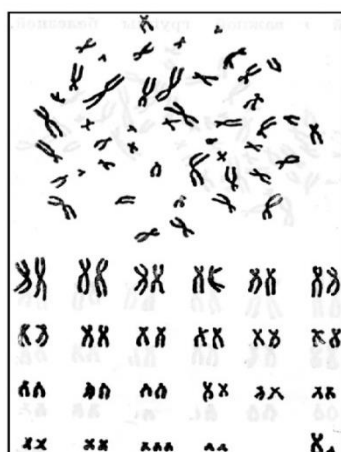
- [illegible]

ВОПРОСЫ:

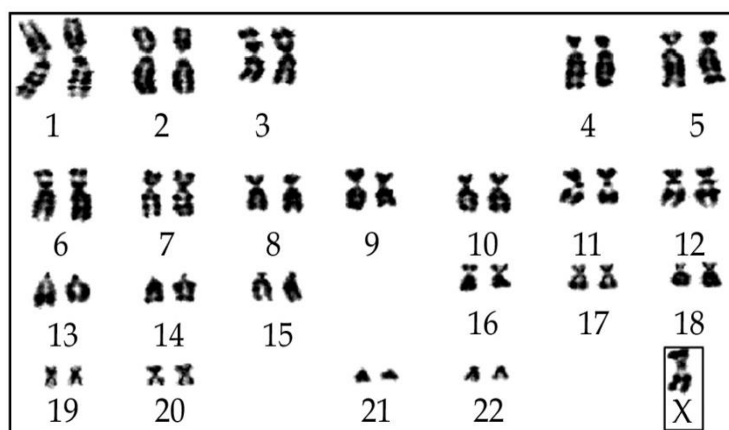
1. Какое заболевание можно предположить?
2. Какие методы следует использовать для постановки диагноза?
3. Какой прогноз дальнейшей жизнеспособности этого ребенка?
4. Какие методы пренатальной диагностики следует применить для выявления заболевания?

A blank sheet of graph paper featuring a uniform grid of squares. The grid consists of 20 columns and 15 rows, providing a structured space for drawing or writing.

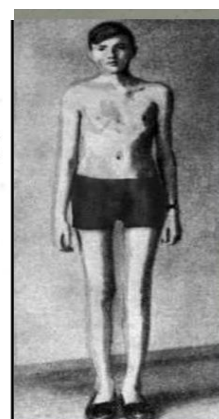
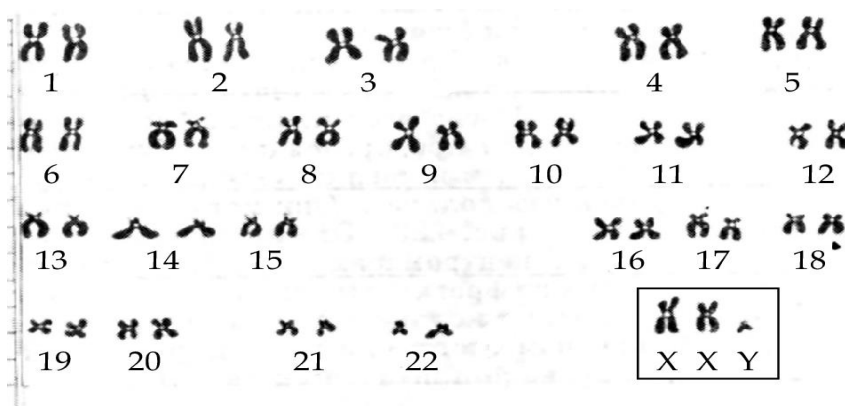
Задача 1.



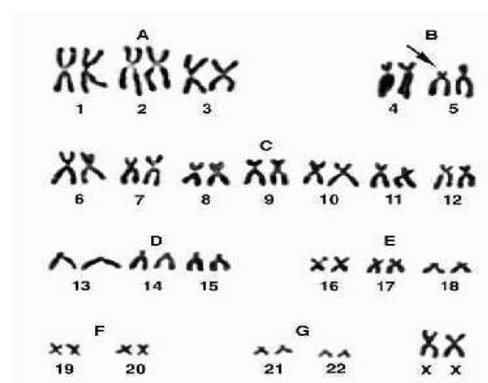
Задача 2.



Задача 3.



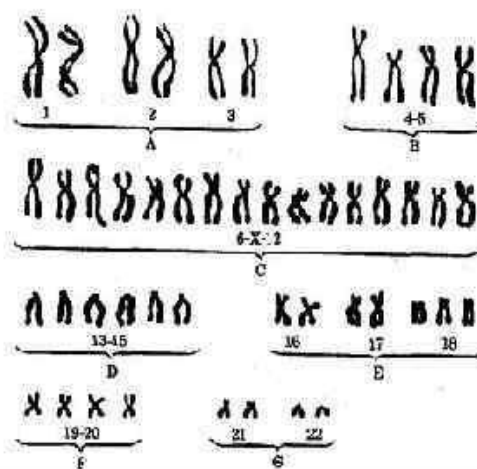
Задача 4.



Задача 5.



Задача 6.



Оценка

Роспись преподавателя

ТЕМА ЗАНЯТИЯ 7. «МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ»



Значение темы: Медико-генетическое консультирование – специализированный вид медицинской помощи населению, направленный на профилактику наследственных болезней. Суть его в определении прогноза рождения ребенка с наследственной патологией, объяснении вероятности этого события и помощи консультирующейся семье в принятии решения о деторождении.

На основе теоретических знаний и практических умений обучающийся должен

знать:

- про- и ретроспективное (до и после рождения) консультирование семей и больных с наследственной или врожденной патологией;
- пренатальная диагностика врожденных и наследственных заболеваний;

уметь:

- объяснение в доступной форме пациенту и его семье степени риска иметь больных детей и помощь им в принятии решения;

Формирование компетенций: ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 4.1, ПК 4.3, ПК 4.4

План изучения темы:

Контроль исходного уровня знаний.

1. Медико-генетическое консультированием как профилактика наследственных заболеваний.
2. Перспективное и ретроспективное консультирование.
3. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.
4. Неонатальный скрининг на гипотиреоз, фенилкетонурию.
5. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).

Самостоятельная работа

Задание 1. Укажите цель медико-генетического консультирования.

Задание 2. Опишите основные задачи МГК.

1. _____

2. _____

3. _____

4. _____

5. _____



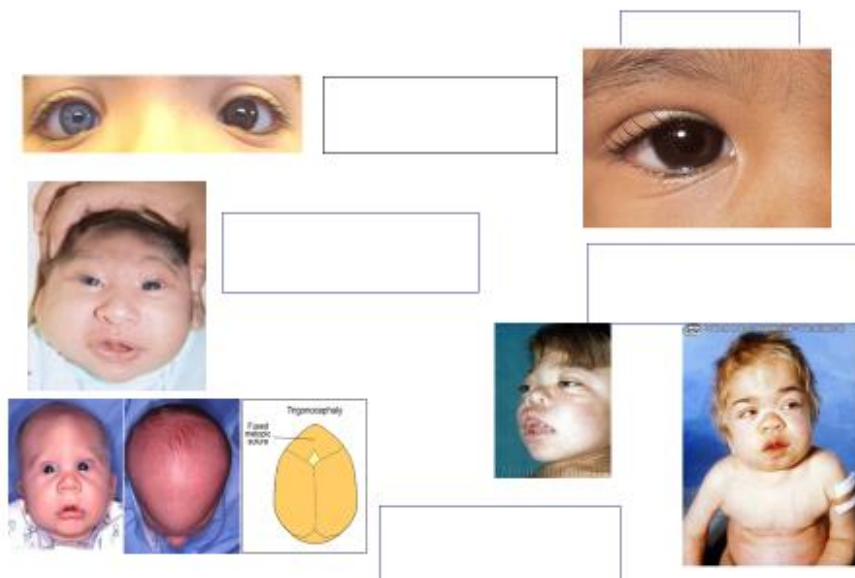
Задание 3. Напишите основные принципы консультирования.

Перспективная консультация _____

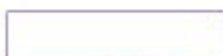
Ретроспективная консультация _____

Задание 4. Подпишите основные признаки

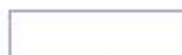
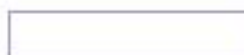
Наиболее тщательно изучаются лицо, глаза,



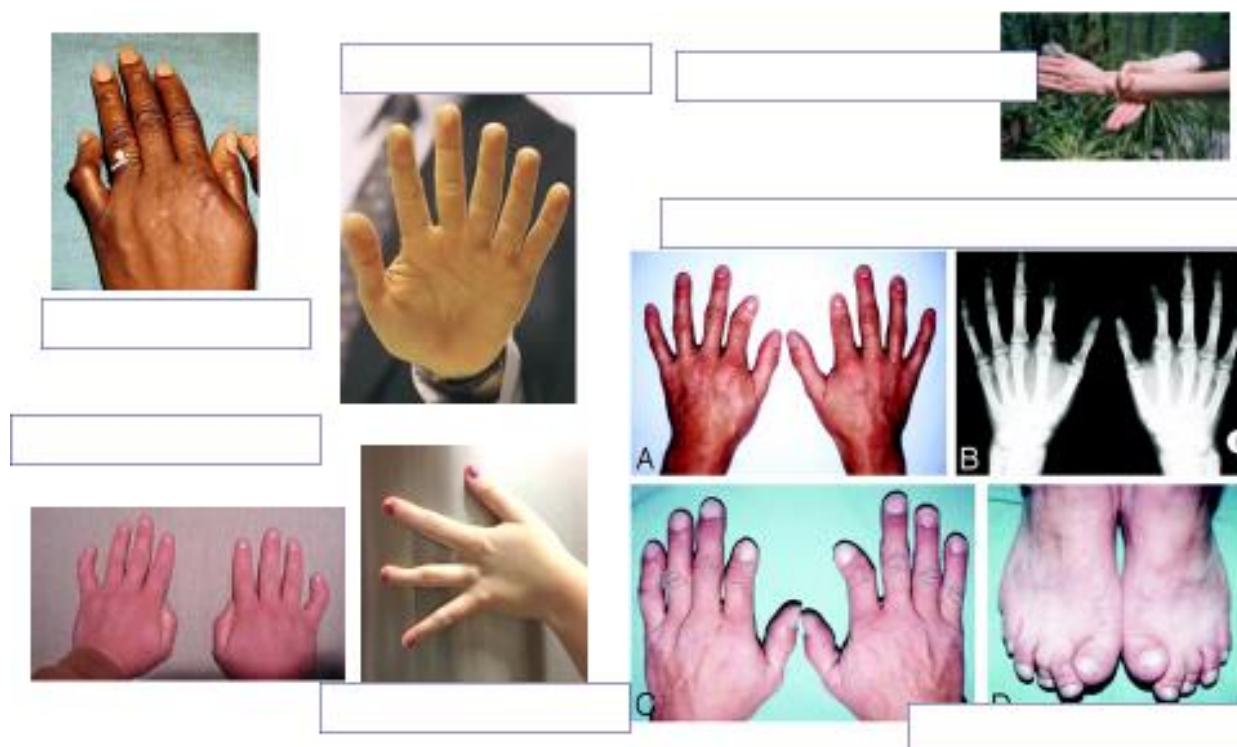
строение ротовой полости,



строение ушей,



особенности кистей и стоп



особенности стоп



Кожа, ногти, волосы



Задание 5. ЭТАПЫ МГК

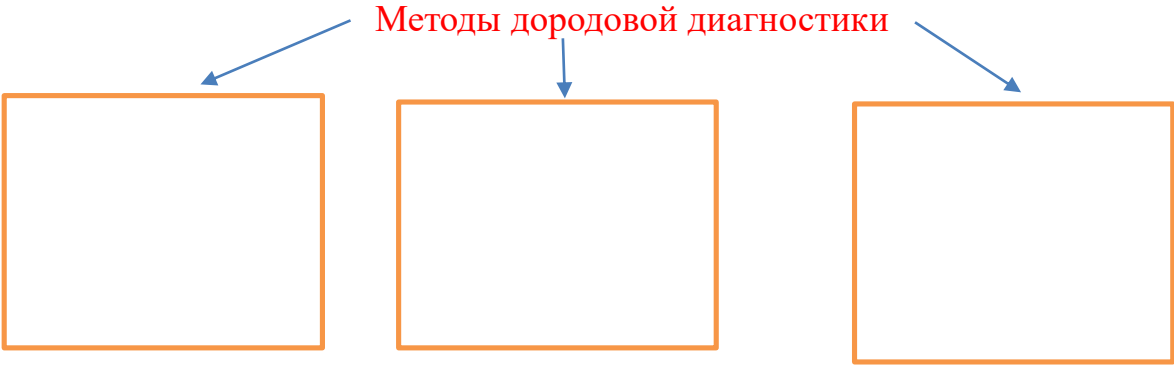
Диагностика: 1 этап – диагноз _____

Прогнозирование: Второй этап _____

Заключение: _____

4 этап – рекомендации: _____

Задание 6. Напишите классификацию методов дородовой диагностики.



Преимплантационная диагностика

Заполните таблицу: Неинвазивные методы

Нарушение	Альфа-фетопротеин	Хорионический гонадотропин

Задание 7. Заполните таблицы: Методы пренатальной диагностики.



Биопсия хориона

Основное преимущество _____

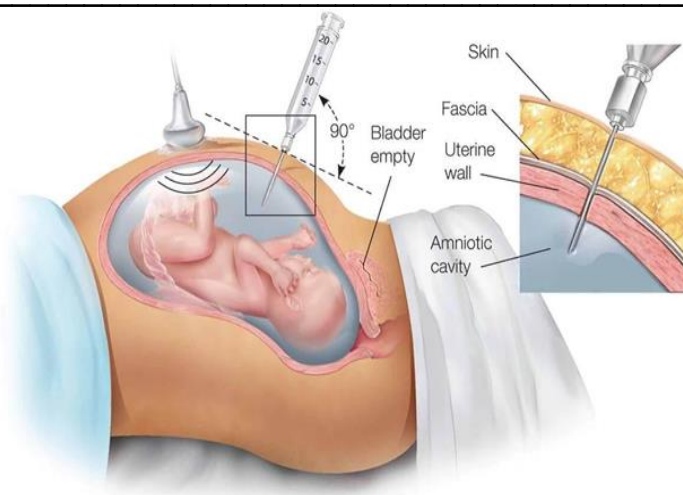
Показания _____

Сроки проведения _____

Осложнения _____

Противопоказания _____

Амниоцентез



Основное преимущество _____

Показания _____

Сроки проведения _____

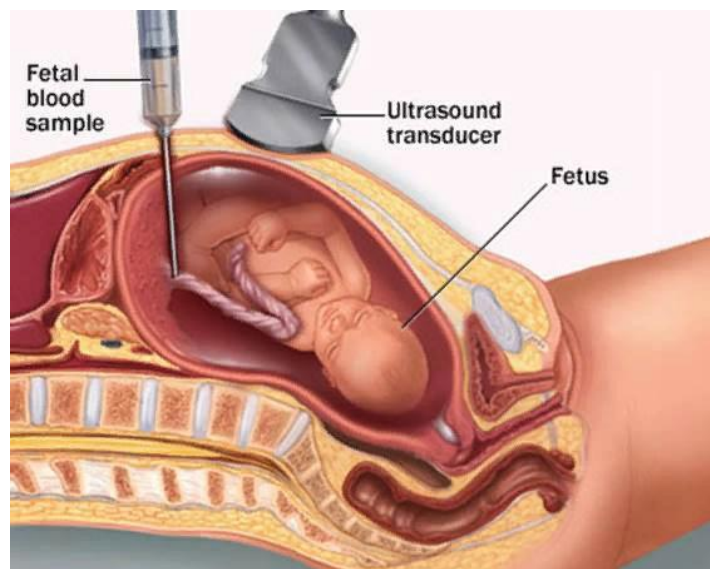
Осложнения _____

Противопоказания _____

Кордоцентез

Основное
преимущество _____

Показания _____



Сроки проведения _____

Осложнения _____

Противопоказания _____

Неонатальный скрининг новорожденного _____

Задание 8. Решите ситуационные задачи

Задача 1. В МГК обратилась женщина 22 года, брат которой умер в возрасте 4 лет. Со слов женщины у больного наблюдались частые бронхиты и пневмонии, с плохо отходящей мокротой. Нарушения пищеварительной функции поджелудочной железы и кишечника: частые боли в животе, метеоризм, зловонный жирный замазкообразный кал. Также у ребёнка наблюдалось отставание в физическом развитии. Родители здоровы, бабушки и дедушки тоже здоровы.

Задание

Медсестре медико-генетической консультации:

- - составьте родословную данной семьи;
- - определите тип наследования данного заболевания;
- - какую наследственную патологию можно заподозрить.

Медсестре биохимической лаборатории:

- - определите необходимость в биохимическом исследовании для уточнения диагноза. Ответ обоснуйте.

Медсестре цитогенетической лаборатории:

- - определите необходимость в цитогенетическом исследовании;
- - объясните причину возникновения данной патологии согласно родословной.
- - дайте рекомендации в отношении риска повторного рождения детей с такой патологией.

[illegible]

Задача 2. В медико-генетическую консультацию обратилась супружеская пара, у которой родился мальчик, однако, в 16 лет у ребёнка начали проявляться симптомы какого-то заболевания. Детский период характеризуется отставанием умственного развития. Осмотр юноши выявил характерный фенотип: высокий рост и несоответствие роста и размера размаха рук, превышает рост на 10 см. Узкие плечи, широкий таз, отложение жира и оволосение по женскому типу (евнухоидное телосложение). Недоразвитые семенники (атрофия яичек), гинекомастия. Пациент имеет высокий тембр голоса. Наблюдается отставание в психическом развитии. Родственники этого

Задание:

- - составьте родословную данной семьи;
- - определите тип наследования данного заболевания;
- какую наследственную патологию можно заподозрить.

➤ - определите необходимость в биохимическом исследовании для уточнения диагноза. Ответ обоснуйте.

- - определите необходимость в цитогенетическом исследовании;
- - объясните причину возникновения данной патологии согласно родословной.
- - дайте рекомендации в отношении риска повторного рождения детей с такой патологией.

A full-page sheet of white graph paper with a uniform black grid. The grid consists of small squares, approximately 10 units wide by 10 units high. There are no margins, text, or other markings on the page.

110

Задание:

- каком заболевании идет речь
- напишите кариотип

➤ - определите необходимость в биохимическом исследовании для уточнения диагноза. Ответ обоснуйте.

- - объясните причину возникновения данной патологии
- напишите методы пренатальной диагностики

A full-page sheet of white graph paper with a uniform black grid. The grid consists of small squares, approximately 10 units wide by 10 units high. There are no margins, text, or other markings on the page.

Роспись преподавателя

ТЕМА ЗАНЯТИЯ 8. «МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫЕ БОЛЕЗНИ»



Значение темы: Болезни с наследственным предрасположением называют также многофакторными, так как их возникновение определяется взаимодействием наследственных факторов и разнообразных факторов

внешней среды. В основе предрасположенности к болезням находится генетическое разнообразие (генетический полиморфизм) популяций по ферментам, структурным, транспортным белкам, антигенным системам и т.д.

На основе теоретических знаний и практических умений обучающийся должен

знать:

- общую характеристику моногенной патологии;
- общие вопросы этиологии и патогенеза моногенных заболеваний;
- механизмы развития моногенных заболеваний
- классификацию моногенных заболеваний;
- принципы патогенетического и симптоматического лечения;
- периконцепционную профилактику.

уметь:

- проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья.

Формирование компетенций: ОК 01, ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 4.1, ПК 4.3, ПК 4.4

План изучения темы:

Контроль исходного уровня знаний.

1. Общая характеристика моногенной патологии.
2. Этиология моногенных заболеваний.
3. Патогенез моногенных заболеваний.
4. Болезни с наследственным предрасположением.
5. Понятие о предрасположенности
6. Механизмы развития моногенных заболеваний.
7. Классификация моногенных заболеваний.
8. Принципы патогенетического лечения моногенных болезней.
9. Принципы симптоматического лечения моногенных болезней.
10. Виды профилактики наследственных болезней: первичная и вторичная.
11. Периконцепционная профилактика.

Самостоятельная работа по теме

Задание 1. Заполнить таблицу: Моногенные и полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.

Моногенные болезни с наследственным предрасположением	Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.

Общие признаки: _____

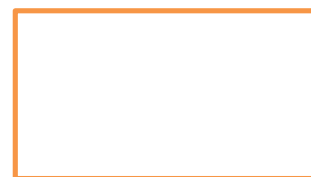
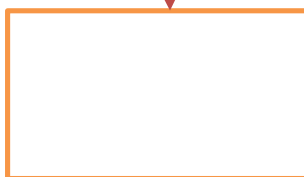
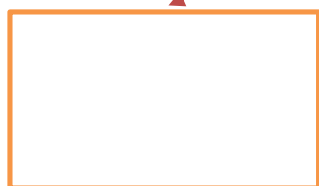
Особенности полигенных заболеваний _____

Метаболические заболевания _____

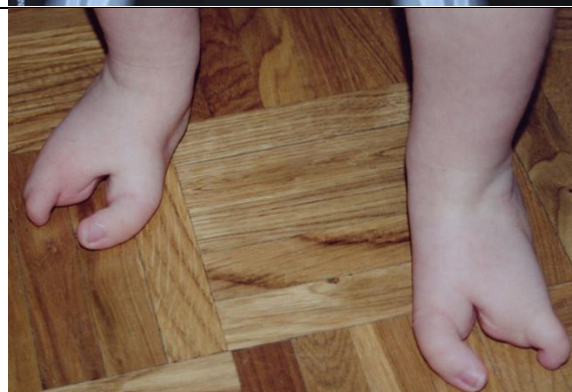
Генетическое прогнозирование полигенных болезней _____

Задание 2. Дайте классификацию болезням с наследственной предрасположенностью.

Болезни с наследственной предрасположенностью



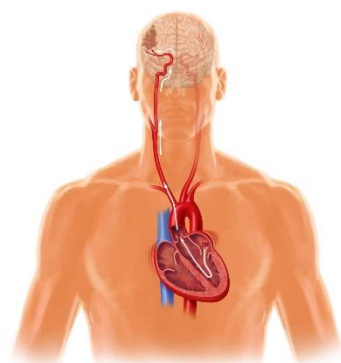
Изолированные врожденные пороки развития





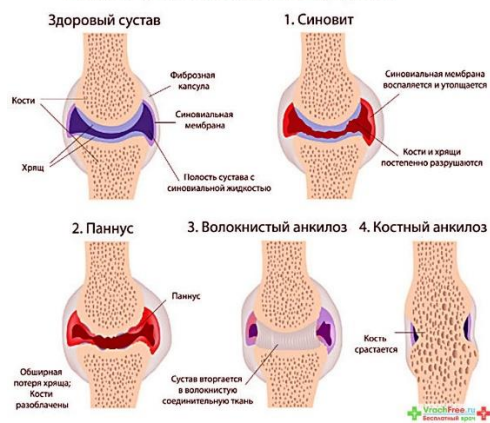
Задание 3. Напишите краткую характеристику болезней с наследственной предрасположенностью.

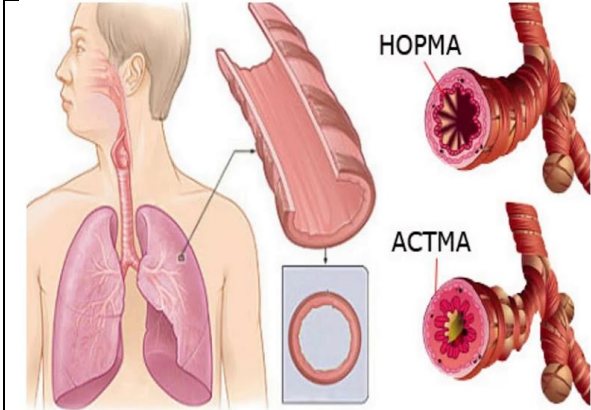
Гипертоническая болезнь



Ревматоидный артрит

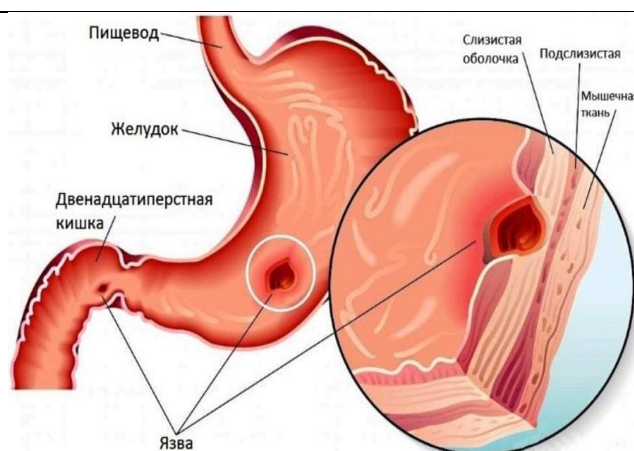
Стадии ревматоидного артрита



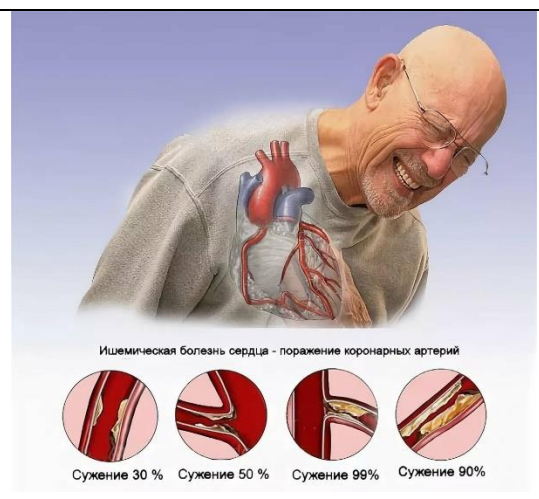


Бронхиальная астма

Язвенная болезнь



Ишемическая болезнь сердца (ИБС)



 Сахарный диабет	
---	---

Задание 4. Укажите специфические особенности мультифакториальных заболеваний.

1.

2.

3.

4.

5.

Задание 5. Опишите подходы лечения наследственных заболеваний и болезней с наследственным предрасположением:

1. Симптоматическое лечение.

2. Патогенетическое лечение.

3. Этиологическое лечение.

4. Хирургическое лечение.

Задание 6. Решите ситуационные задачи.

Задача 1. В стационар поступила девочка, 11 лет, жалобы: отрыжка «кислым», боли в эпигастрии, появляющиеся натощак, через 1,5-2 часа после еды, ночью, купируются приемом пищи. Из анамнеза: у мамы ребенка язвенная болезнь желудка, у отца - гастрит, у бабушки - язвенная болезнь двенадцатиперстной кишки. Учится в гимназии, занимается 3 раза в неделю хореографией, музыкой, английским языком. По характеру интраверт. Объективно: кожа бледно-розовая, чистая. При осмотре живота: при поверхностной и глубокой пальпации мышечный дефанс и болезненность в эпигастрии и пилородуоденальной области, также болезненность в точке Дежардена и Мейо-Робсона. Печень не увеличена, безболезненная. По другим органам без патологии. Стул регулярный, оформленный. Параклинические данные: в крови, моче изменений нет. Эзофагогастродуоденоскопия: слизистая оболочка пищевода розовая, кардия смыкается. В желудке мутная слизь, слизистая оболочка с очаговой гиперемией, в антруме на стенках множественные разнокалиберные выбухания. Слизистая оболочка луковицы дуоденум - очагово гиперемирована, отечная, на задней стенке язвенный дефект 0,8х0,6 см, округлой формы с гиперемированным валиком, дно покрыто фибрином. Биопсийный тест на НР-инфекцию: положительный (++)

1. О какой патологии можно думать в данной ситуации.

Ответ: _____

Задача 2. У ребенка 7 лет развился приступ удушья на 4-й день пребывания в летнем лагере, расположенном в лесной зоне. Накануне беспокоила головная боль, кожный зуд, покашливание. Из анамнеза известно, что ребенок родился от 1-й беременности (токсикоз, ангина - мама лечилась антибиотиками), роды в срок, масса при рождении 3200 г, длина 52 см. На первом году жизни - атопический дерматит, на 2-3 году жизни - пищевая аллергия на продукты: шоколад, малина, апельсины. Диета не соблюдалась. В возрасте 6 лет впервые появилось слезотечение в мае, летом ринит и конъюнктивит, лечение не получал, указанные симптомы проходили самостоятельно. У бабушки бронхиальная астма, мама страдает экземой.

1. О какой патологии можно думать в данной ситуации.

Ответ: _____

Задача 3. В отделение интенсивной терапии поступил 5-летний мальчик. Анамнез: от 2-й беременности (с нефропатией), 2-х срочных родов, с массой 4500 г, длиной 52 см. Ребенок часто болеет ОРВИ. После перенесенного стресса (начал посещать детский сад) в течение последних 1,5 месяцев отмечалась слабость, вялость. Ребенок похудел, начал много пить и часто мочиться. На фоне ОРВИ состояние ребенка резко ухудшилось, появилась тошнота, рвота, боли в животе, фруктовый запах изо рта, сонливость. Осмотр: состояние тяжелое, без сознания. Кожные и ахилловы рефлексы снижены. Кожа сухая, имеются следы расчесов, тургор тканей и тонус глазных яблок снижены, черты лица заострены, выраженная гиперемия кожи в области щек и скуловых дуг. ЧСС 140 ударов в минуту, АД 75/40 мм рт.ст. Язык обложен белым налетом. Запах ацетона в выдыхаемом воздухе. Живот при пальпации напряжен, печень выступает на +2 см из-под края реберной дуги, болезненная при пальпации. Мочеиспускание обильное. В крови: глюкоза 28,0 ммоль/л, в моче - ацетон.

1. О какой патологии можно думать в данной ситуации.

Ответ: _____



Оценка

Роспись преподавателя

ДИФФЕРЕНЦИРОВАННЫЙ ЗАЧЕТ

Пакет обучающихся для подготовки к промежуточной аттестации по дисциплине Генетика человека с основами медицинской генетики

1. Место генетики в практической медицине
2. Исторические этапы развития генетики
3. Предмет изучения медицинской генетики
4. Основные положения клеточной теории
5. Единство и разнообразие клеточных типов
6. Химический состав клетки
7. Неорганические вещества клетки
8. Органические вещества клетки
9. Ген и его роль в биосинтезе белка.
10. Общая характеристика биосинтеза белка.
11. Основные этапы биосинтеза белка.
12. Роль ферментов в биосинтезе белка.
13. Способы и формы размножения.
14. Основные типы деления эукариотических клеток.
15. Жизненный цикл клетки.
16. Развитие половых клеток.
17. Строение и функции яйцеклеток.
18. Строение и функции сперматозоида.
19. Биологическое значение митоза и мейоза.
20. Классификация врожденных пороков развития.
21. Хромосомная теория наследственности
22. Взаимодействие аллельных генов
23. Взаимодействие неаллельных генов
24. Особенности человека как объекта генетических исследований.
25. Методы генетики человека.
26. Генеалогический метод
27. Анализ близкородственных браков
28. Близнецовый метод
29. Метод дерматоглифики
30. Цитогенетический метод
31. Биохимический метод
32. Амниоцентез
33. Просеивающие программы
34. Медико-генетическое консультирование
35. Модификационная изменчивость.
36. Наследственная изменчивость.
37. Классификация мутаций.
38. Комбинативная изменчивость.
39. Трансформационная изменчивость.

40. Общая характеристика хромосомных заболеваний. Правила записи кариотипа больного
41. Аномалии, вызванные нарушением числа половых хромосом
42. Аномалии, вызванные нарушением числа аутосом.
43. Аномалии, вызванные структурными изменениями хромосом.
44. Общая характеристика генных заболеваний.
45. Классификация генных заболеваний.
46. Мультифакториальные заболевания

ИТОГОВЫЙ РЕЙТИНГ

Тема занятий	Оценка
ТЕМА ЗАНЯТИЯ 1. «ИСТОРИЯ РАЗВИТИЯ, ДОСТИЖЕНИЯ ГЕНЕТИКИ»	
ТЕМА ЗАНЯТИЯ 2. «ЗАКОНОМЕРНОСТИ НАСЛЕДОВАНИЯ»	
ТЕМА ЗАНЯТИЯ 3. «МЕТОДЫ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА	
ТЕМА ЗАНЯТИЯ 4. «МЕТОДЫ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА	
ТЕМА ЗАНЯТИЯ 5. ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ	
ТЕМА ЗАНЯТИЯ 6. ГЕННЫЕ БОЛЕЗНИ	
ТЕМА ЗАНЯТИЯ 7. «МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ»	
ТЕМА ЗАНЯТИЯ 8. «МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫЕ БОЛЕЗНИ»	
ИТОГОВАЯ ОЦЕНКА ПО РЕЙТИНГУ	

ТЕРМИНОЛОГИЧЕСКИЙ СЛОВАРЬ

Акромикрия – диспропорционально маленькие кисти и стопы.

Алопеция – локальное и полное выпадение волос на голове.

Аниридия – отсутствие радужной оболочки.

Анкилоблефарон – частичное или полное сращение краев век, в результате чего глазная щель сужена или полностью отсутствует; при врожденном анкилоблефароне чаще всего наблюдается сращение у височного края, реже – с носовой стороны век; часто сочетается с другими аномалиями развития глаза.

Анкилоглоссия – сращение кончика языка со слизистой оболочкой нёба, вызывающее его неподвижность.

Анонихия – врожденное отсутствие любого количества ногтей.

Антимонголоидная направленность глазных щелей – при этом внутренний угол глаза расположен выше наружного.

Арахнодактилия – длинные и тонкие пальцы (“паукообразные”); обычно наблюдается при системных заболеваниях соединительной ткани.

Артрогрипоз – множественные врожденные контрактуры суставов.

Башенный череп (acro-, окси-, туррицефалия) – деформация черепа, характеризующаяся крутым подъемом теменной и затылочной костей при малом увеличении поперечного размера черепа; образуется вследствие раннего заращения венечного и саггитального швов.

Брахидактилия – укорочение пальцев, обусловленное недоразвитием фаланг или метакарпальных (метатарзальных) костей; выделяют не менее 9 типов брахидактилии.

Брахимелия – укорочение конечностей.

Брахиморфия – тип пропорций тела (телосложения), характеризующийся большим, широким туловищем и относительно короткими конечностями.

Брахицефалия – короткоголовость – увеличение поперечного размера черепа при относительном уменьшении продольного размера (результат преждевременного зарращения коронарного шва черепа, разновидность краниостеноза).

Витилиго – дисхромия кожи, появление на коже разных по размеру, очертаниям и локализации депигментированных пятен молочно-белого цвета с окружающей их зоной умеренной гиперпигментации.

Вормиевы косточки – вставочные косточки в черепе.

Hallus valgus – отклонение большого пальца стопы кнаружи.

Hallus varus – чрезмерное отклонение большого пальца стопы кнутри вплоть до перпендикулярного его положения к продольной оси стопы.

Гемиатрофия – уменьшение размеров правой или левой половины тела и (или) лица, сочетающееся с нарушением трофики и обменных процессов в мягких тканях и в костях.

Гемигипертрофия – увеличение размеров половины тела, нередко связана с нарушением лимфообращения и кровообращения в пораженных участках вследствие аномального развития сосудов.

Гемимикросомия (гемигипоплазия, асимметрия конечностей) – одностороннее пропорциональное уменьшение размеров конечности, обычно сочетается с асимметрией туловища и лица.

Гидроцефалия – непропорциональное увеличение размеров головы за счет мозгового черепа, чаще вследствие нарушения ликвородинамики.

Гиперодонтия – наличие сверхкомплексных зубов.

Гетерохромия – различный цвет радужной оболочки обоих глаз или неодинаковая окраска ее частей одного глаза (сегментарная гетерохромия).

Гипертелоризм – аномально увеличенное расстояние между двумя органами или частями тела (глазной, сосковый).

Гипотелоризм – уменьшенное расстояние между двумя органами или частями тела.

Гипертрихоз – замена пушковых волос грубыми пигментированными волосами.

Гипсистофилия – узкое, высокое небо.

Гирсутизм – чрезмерное оволосение по мужскому типу у женщин.

Диастема – аномалия положения зубов, промежутки между центр. резцами (0,6-6 мм).

Дискория (“кошачий глаз”) – щелевидный зрачок.

Дистихиаз – двойной ряд ресниц.

Долихоморфия – вариант пропорций тела, характеризующийся относительно коротким узким туловищем и удлинненными конечностями.

Долихостеномелия – диспропорционально длинные тонкие конечности.

Долихоцефалия – длинноголовость, значительное преобладание продольного диаметра над поперечным (преждевременное заращение сагиттального шва в период роста головного мозга).

Изодактилия – отсутствие свойственной пальцам в норме разницы по длине.

Камптодактилия – сгибательная контрактура проксимальных межфаланговых суставов пальцев кисти или стопы (реже), чаще касается V пальца.

Карликовость (наносомия, нанизм, микросомия) – отставание в росте по сравнению со средней нормой для возраста, пола, популяции, расы.

“Карпий рот” – рот с опущенными углами и дугообразной верхней губой.

Клинодактилия – латеральное или медиальное искривление концевых фаланг пальцев кистей.

Колобома – общее название щелевидных дефектов (носогазная, ротоглазная, крыльев носа, радужки и др.).

Конская стопа (pes equinus) – контрактура голеностопного сустава, при которой стопа фиксирована в положении чрезмерного подошвенного сгибания.

Короткий мизинец (симптом Дюбуа) – конец мизинца не достигает складки концевой фаланги IV пальца.

Краниостеноз – уменьшение объема черепа с задержкой развития головного мозга вследствие преждевременного зарастания швов.

Крипторхизм – отсутствие одного или обоих яичек в мошонке вследствие задержки их внутриутробного перемещения из забрюшинного пространства.

Может быть в виде паховой или брюшной ретенции (задержки).

Криптофтальм (тотальная аблефария) – порок развития с отсутствием век, глазной щели, конъюнктивальной и роговой оболочки.

Крыловидные лопатки (scapula alata) – выстояние медиального края лопатки кзади.

Лентиго – ограниченная меланиновая гиперхромии кожи, мелкие плоские гиперпигментированные элементы (“веснушки”); пигментный невус в виде пятен от желто-коричневого до почти черного цвета диаметром 1,5-3 мм.

Макрогения – чрезмерно большая нижняя челюсть.

Макрогнатия – чрезмерно большая верхняя челюсть.

Макроглоссия – увеличенный язык.

Макростомия – чрезмерно широкая ротовая щель.

Макроцефалия (мегалоцефалия, макрокефалия, макроэнцефалия) – пропорциональное увеличение размеров головы, без признаков гидроцефалии.

Миатония – врожденная резко выраженная гипотония или атония мышц, гетерогенная группа состояний (“вялый ребенок”- floppy baby).

Микрогнатия верхняя (ложная прогения) – недоразвитие верхней челюсти.

Микрогенция – недоразвитие нижней челюсти.

Микромелия (брахимелия) – аномальное уменьшение или укорочение конечностей.

Микроцефалия – значительное (более чем на два стандартных отклонения для данной возрастной группы) уменьшение размеров черепа и головного мозга с преобладанием лицевого скелета над мозговым, сопровождающееся умственной отсталостью и различными неврологическими нарушениями.

Монголоидная направленность глазных щелей – внутренний угол глаза расположен ниже наружного.

Монилетрикс – сухие, редкие, ломкие волосы с веретенообразными утолщениями стержня.

“Мыс вдовы” – клиновидный рост волос на лбу.

Олигодактилия – отсутствие нескольких пальцев на кистях и стопах.

Олигодентия – наличие неполного количества зубов.

Палатосхиз – расщелина неба.

Пилонидальная ямка (сакральный синус, эпителиальный копчиковый ход) – канал, выстланный многослойным плоским эпителием, открывающийся в межягодичной складке у копчика.

Плагиоцефалия (косоголовие) – асимметрия черепа, обусловленная преждевременным окостенением части венечного шва.

Платистафилия – широкое и плоское небо.

Платицефалия – уплощение свода черепа.

Пойкилодермия – дистрофические изменения кожи в виде сетчатой гиперпигментации, чередующейся с рассеянными участками атрофии кожи и телеангиэктазиями.

Полая стопа (pes excavatus) – чрезмерно высокий свод стопы.

Полидактилия (гипердактилия, многопалость) – аномалия развития в виде увеличения количества пальцев на кистях или стопах.

Полиоз – преждевременное поседение волос, полное или частичное (в виде пряди) – обесцвечивание волос за счет потери пигмента.

Полителія – избыточное количество сосков.

Преаурикулярные папилломы (выросты, рудименты) – фрагменты наружного уха, расположенные впереди от ушной раковины.

Преаурикулярные фистулы (свищи) – слепо оканчивающиеся ходы, наружные отверстия которых расположены у основания восходящей части завитка ушной раковины (рудименты I жаберной дуги).

Птеригиум – крыловидная кожная складка на шее.

Пучок Фавна – длинные волосы на ограниченных, внешне не измененных, участках кожи в области крестца.

Пятна Брушфильда – белесоватые пятна на границе наружной и средней трети радужной оболочки.

Пятна депигментированные – ахромические пятна различной формы (овальные, округлые, листовидные и др.) и размеров.

Пятна “кофейные” – пятна цвета “кофе с молоком”, овальной (чаще) или округлой формы, варьирующей величины (до 5 см) различного количества.

Ретрогнатия – положение верхней челюсти, сдвинутой внутрь от фронтальной плоскости лба.

Сандалевидная щель – большой промежуток между I и II пальцем стопы.

Седловидный нос – широкое вдавленное переносье.

Симфалангия (ортодактилия) – костный или фиброзный анкилоз межфаланговых суставов.

Симбрахидактилия – сочетание коротких пальцев кисти (чаще за счет укорочения или отсутствия средних фаланг) и синдактилии.

Синдактилия (кожная или костная) – сращение двух и более пальцев между собой.

Синофриз – рост бровей над переносьем (сросшиеся брови).

Скафоцефалия – аномально удлинненный и узкий череп с выступающим лбом и затылком как результат преждевременного зарастания стреловидного шва.

Склеронихия – гипертрофия ногтевых пластинок с их утолщением, уплотнением, изменением цвета, легким отделением от ногтевого ложа.

“Стопа качалка” (стопа в виде пресс-папье) – плоская стопа с резко выступающей кзади пяткой и нависающим сводом.

Стрии – линейные полосы истонченной кожи.

Телеангиоэктазии – один из вариантов ангиэктазий, характеризующийся стойким локальным расширением мелких сосудов, главным образом капилляров, располагаются в коже, реже в слизистых и серозных оболочках, сетчатке, внутренних органах.

Телекант – смещение внутренних углов глазных щелей латерально при нормально расположенных орбитах (короткие глазные щели с сохраненным расстоянием между зрачками).

Трезубец (симптом трезубца) – расположение пальцев (на кистях) в виде трезубца, может сопровождаться изодактилией.

Тригоноцефалия – расширение черепа в затылочной и сужение в лобной части.

“Трилистник” (клиноцефалия) – аномальная форма черепа, высокий выбухающий лоб в сочетании с плоским затылком, выпячиванием височных костей, которые, соединяясь с теменными, определяют глубокие вдавления (внутриутробное срастание коронарного и ламбдовидного швов).

Трихотортоз – перекрученные волосы.

Трихомегалия – увеличение длины ресниц.

Трофедема (лимфатический отек) – состояние, проявляющееся хроническим отеком мягких тканей нижних конечностей, чаще у лиц женского пола.

Уздечка языка короткая – укорочение уздечки или прикрепление ее в области кончика языка, приводящее к ограничению его подвижности.

Фильтр – расстояние от ниже-носовой точки до красной каймы верхней губы.

Фокомелия – отсутствие или значительное недоразвитие проксимальных отделов конечностей, вследствие чего кисти или стопы кажутся прикрепленными непосредственно к туловищу.

Хейлопалатосхиз – сквозная расщелина верхней губы и неба.

Хейлосхиз – щель мягких тканей губы, проходящая сбоку от фильтра.

Четырехпальцевая складка ладони (поперечная, “обезьянья”) – соединение трех- и пятипальцевой складки в одну: полное слияние двух складок в центре ладони при горизонтальном их ходе и отсутствие свободных концевых отрезков.

Шалевидная мошонка – необычная форма мошонки, складки которой окружают в виде валика основание полового члена.

Эктродактилия – расщепление кисти (стопы) с частичной или полной аплазией нескольких пальцев – клешнеобразная форма конечности.

Эктропион – выворот века, его край отстает от глазного яблока, сопровождается слезотечением, гиперемией и гипертрофией конъюнктивы.

Энтропион – заворот века, при котором свободный край века завернут к глазному яблоку, что приводит к повреждению роговой оболочки ресницами.

Эпикантус (эпикант) – вертикальная складка кожи полулунной формы, прикрывающая внутренний угол глазной щели.

СПИСОК ИСПОЛЬЗУЕМЫХ ИСТОЧНИКОВ

№ п/ п	Наименование, вид издания	Автор(-ы), составитель (-и), редактор(- ы)	Место издания, издательств о, год
1	2	3	4
1	Генетика человека с основами медицинской генетики : учеб. для мед. училищ и колледжей. - Текст : электронный. - URL: http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970451489.html	Е. К. Хандогина, И. Д. Терехов, С. С. Жилин [и др.]	Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019.
2	Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник	Э. Д. Рубан	Ростов-на-Дону : Феникс, 2019.

Электронные ресурсы:

ЭБС КрасГМУ «Colibris»
 ЭБС Консультант студента ВУЗ
 ЭБС Консультант студента Колледж
 ЭБС Айбукс
 ЭБС Букап
 ЭБС Лань
 ЭБС Юрайт
 ЭБС MedLib.ru
 НЭБ eLibrary
 ЭМБ Консультант врача
 СПС КонсультантПлюс