**Наследственная патология**

**Задание:**

1. **Повторите лекционный материал**
2. **Решите задачи**
3. **Приготовьте презентации (2 шт на одного студента)**

**Задача №** 1. После оплодотворения образовалась зигота 46, ХХ, из которой должен сформироваться женский организм. Однако в ходе первого митотического деления (дробления) этой зиготы на два бластомера сестринские хроматиды одной из Х-хромосом, отделившись друг от друга, не разошлись по 2-м полюсам, а обе отошли к одному полюсу. Расхождение хроматид другой Х-хромосомы произошло нормально. Все последующие митотические деления клеток в ходе эмбриогенеза протекали без нарушений механизма митоза, не внося дополнительных изменений, но и не исправляя изменённые наборы хромосом.

Каким будет хромосомный набор клеток индивида, развившегося из этой зиготы? Предположите, какими могут быть фенотипические особенности этого организма?

**Задача №** 2. После оплодотворения образовалась зигота 46, ХY, из которой должен сформироваться мужской организм. Однако в ходе первого митотического деления (дробления) этой зиготы на два бластомера сестринские хроматиды Y-хромосомы неразделились, и вся эта самоудвоенная (реплицированная) метафазная хромосома отошла к одному из полюсов дочерних клеток (бластомеров). Расхождение хроматид Х-хромосомы произошло нормально. Все последующие митотические деления клеток в ходе эмбриогенеза протекали без нарушений механизма митоза, не внося дополнительных изменений, но и не исправляя изменённые наборы хромосом.

Каким будет хромосомный набор клеток индивида, развившегося из этой зиготы? Предположите, какой фенотип может иметь этот индивид?

**Задача № 3.** Какие из перечисленных симптомов являются диагностическими признаками синдрома Патау: а) микроцефалия, микрофтальмия, двухсторонние расщелины верхней губы и неба, синдактилия пальцев ног, дефекты межжелудочковой перегородки сердца, задержка психического развития; б) умственная отсталость, микроцефалия, «мышиный» запах, судорожные эпилептиформные припадки, слабая пигментация кожи и волос; в) подвывих хрусталика, пороки сердца, высокий рост, длинные тонкие пальцы, воронкообразное вдавление грудины; г) голубой цвет склер, врожденная глухота, ломкость костей; д) плоское лицо, низкий скошенный лоб, светлые пятна на радужке, толстый, выступающий изо рта язык, деформированные низко расположенные ушные раковины, дефект межпредсердной перегородки, задержка умственного развития?

**Задача № 4.** Какие из перечисленных симптомов являются ведущими в клиническом проявлении хромосомных болезней: а) задержка умственного развития у детей старшего возраста; б) нарушение физического развития; в) нарушение умственного развития в сочетании с пороками развития; г) пороки развития и нормальное умственное развитие; д) голубой цвет склер, врожденная глухота, ломкость костей. Подчеркните соответствующие симптомы.

**Задача № 5.** Какие из перечисленных симптомов являются диагностическими признаками синдрома Дауна: а) умственная отсталость, увеличение печени и селезенки, общая дистрофия, катаракта; б) микроцефалия, микрофтальмия, двухсторонние расщелины верхней губы и неба, синдактилия пальцев ног, дефекты межжелудочковой перегородки сердца, задержка психического развития; в) подвывих хрусталика, пороки сердца, высокий рост, длинные тонкие пальцы, воронкообразное вдавление грудины; г) голубой цвет склер, врожденная глухота, ломкость костей; д) плоское лицо, низкий скошенный лоб, светлые пятна на радужке, толстый, выступающий изо рта язык, деформированные низко расположенные ушные раковины, дефект межаредсердной перегородки, задержка умственного развития? Подчеркните соответствующие симптомы.

**Задача № 6.** Укажите возможные варианты изменений структуры генетического материала, которые лежат в основе возникновения хромосомных болезней: а) трисомии, нонсенс-мутации, делеции; б) нонсенс-мутации, мисценс-мутации, сдвиг рамки считывания генетического кода; в) инверсии, моносомии, сдвиг рамки считывания генетического кода; г) дупликации, нехватки, транслокации, делеции; д) полиплоидия, мисценс-мутации, инверсии. Возможные варианты изменений структуры генетического материала подчеркните.

**Задача № 7.** У пожилых родителей (жена — 47 лет, муж — 49 лет) родился доношенный ребенок. При обращении в медико-генетическую консультацию у ребенка обнаружили плоское лицо, низкий скошенный лоб, большую голову, косой разрез глаз, светлые пятна на радужке, толстые губы, толстый, выступающий изо рта язык, деформированные низко расположенные ушные раковины, высокое небо, неправильный рост зубов, дефект межпредсерднои перегородки, на ладонях четырехпальцевую борозду, главный ладонный угол 69°, радиальные петли на 4-ом и 5-ом пальцах рук, задержку умственного развития:

а) какое заболевание можно предположить?

б) какие методы следует использовать для постановки точного диагноза?

в) какой прогноз дальнейшей жизнеспособности этого ребенка?

г) какие методы пренатальной диагностики следует применить для выявления данного заболевания

**Задача № 8.** Какие из перечисленных признаков являются показанием для проведения цитогенетического исследования: а) кожная шейная складка, низкий рост, недоразвитие первичных и вторичных половых признаков; б) задержка психомоторного развития, гипопигментация кожи, необычный запах мочи; в) синдром Эдварса; г) синдром «кошачьего крика»; д) умственная отсталость, увеличение печени и селезенки, общая дистрофия, катаракта? Подчеркните соответствующие признаки.

**Задача № 9.** В семье у здоровых родителей родился доношенный ребенок с массой тела 2400 г. При обращении в медико-генетическую консультацию у ребенка установили микроцефалию, низкий скошенный лоб, суженные глазные щели, микрофтальмию, помутнение роговицы, запавшее переносье, широкое основание носа, деформированные ушные раковины, двухсторонние расщелины верхней губы и неба, синдактилию пальцев ног, короткую шею, четырех пальцевую борозду на ладонях, дефекты межжелудочковой перегородки сердца, задержку психического развития:

а) какое заболевание можно предположить?

б) каким методом исследования можно поставить точный генетический диагноз?

в) какие методы пренатальной диагностики можно применить для выявления данного заболевания

**Задача № 10.** В молодой семье родился ребенок, плач ко­торого напоминает кошачье мяуканье. При обращении в медико-генетическую консультацию у ребенка обнаружили лунообразное лицо, мышечную гипотонию, микроце­фалию, антимонголоидный разрез глаз, косоглазие, низко расположенные деформированные ушные раковины, задержку психического развития:

а) какое заболевание можно предположить?

б) какие методы следует использовать для постановки диагноза?

в) какой прогноз дальнейшей жизнеспособности этого ребенка?

г) какие методы пренатальной диагностики следует применить для выявления заболевания?

**Задача № 11.** Укажите симптомы, которые являются ведущими в клиническом проявлении хромосомных болезней: а) задержка умственного развития у детей старшего возраста; б) нарушение физического развития; в) нарушение умственного развития в сочетании с пороками развития; г) пороки развития и нормальное ум­ственное развитие; д) голубой цвет склер, врожденная глухота, ломкость костей. Подчеркните соответствующие симптомы

**Задача № 12.** Какие из перечисленных симптомов являются диагностическими признаками синдрома Эдвардса а) микроцефалия, микрофтальмия, двухсторонние расщелины верхней губы и неба, синдактилия пальцев ног, дефекты межжелудочковой перегородки сердца, задержка психического развития; б) умственная отсталость, микроцефалия, «мышиный» запах, судорожные эпилептиформные припадки, слабая пигментация кожи и волос; в) подвывих хрусталика, пороки сердца, высокий рост, длинные тонкие пальцы, воронкообразное вдавление грудины; г) голубой цвет склер, врожденная глухота, ломкость костей; д) плоское лицо, низкий скошенный лоб, светлые пятна на радужке, толстый, выступающий изо рта язык, деформированные низко расположенные ушные раковины, дефект межпредсердной перегородки, задержка умственного развития?

**Составьте презентацию на тему: Генным заболеваниям**

**План:**

**1.Краткое описание заболевания**

**2. Распространенность и тип наследования**

**3. Историческая справка**

**4. Локализация гена, описание гена и белка.**

**5. Молекулярные механизмы**

**6. Диагностика и профилактика**

**7. Лечение**

**8. Заключение**

**9. Список используемых источников.**

1. Мутация гена GBA на 1 паре хромосомы, локус q21
2. Мутация гена PROC на 2 паре хромосомы, локус q13-q14
3. Мутация гена IDUA на 4 паре хромосомы, локус q16,3
4. Мутация гена FTFR3 на 4 паре хромосомы, локус q16,3
5. Мутация гена CFTR на 7 паре хромосомы, локус q31,2
6. Мутация гена GLI3 на 7 паре хромосомы, локус p14
7. Мутация гена GALT на 9 паре аутосомы, локус q13,3
8. Мутация гена HBB на 11 паре хромосомы, локус р15.4
9. Мутация гена PAH на 12 паре хромосомы, локусе q22-24.1
10. Мутация гена UBЕ3A на 15 паре хромосомы, локусе q11.2
11. Мутация гена NF1 на 17 паре хромосомы, локус p
12. Мутация гена NFIX на 19, локус p13.13
13. Мутация гена CBS на 21 паре хромосомы, локус q22.3

**презентацию на тему: Хромосомным заболеваниям**

**План:**

**1.Краткое описание заболевания, признаки синдрома**

**2. Распространенность и тип наследования**

**3. Причины развития синдрома**

**4. Пренатальная диагностика**

**5. Прогноз**

**6. Выводы**

**7. Список используемых источников.**

1. Синдром Ретта)
2. Синдромом Дауна
3. Синдромом Эдвардса
4. Синдром Патау.
5. Синдром кошачьего крика
6. Синдром делеции 22q11.2 (Ди Джорджи)
7. Синдром Клайнфельтера (XXY)
8. Синдром Шерешевского-Тернера - Моносомия X
9. Синдром Якобcа - XYY
10. Синдром триплоидии
11. Синдром Прадера-Вилли
12. Синдром Вольфа-Хиршхорна
13. Синдром Альфи

**Требования к структуре и оформлению презентационных материалов**

Для наглядного представления результатов работы необходимо подготовить презентацию. Презентация представляет собой последовательность электронных слайдов, выводимых на экран компьютера и проецируемых на экран в программе MS «PowerPoint».

Последовательное содержание слайдов:

Слайд 1. Название образовательного учреждения. Специальность, Дисциплина. Автор, Тема, Преподаватель. год

Слайд 2. План

Слайд 3. - 9 Теоретические аспекты, связанные с темой.

Слайд 10. Выводы

Слайд 11. Надпись «Спасибо за внимание».

Технические требования к оформлению презентации представлены в таблице 8.

Таблица 8 – Требования к оформлению презентации

|  |  |
| --- | --- |
| Параметры | Требования к оформлению |
| Фон | Белый, без дизайна |
| Шрифт | Times New Roman |
| Размер шрифта | * заголовок – 32-36 пт; * текст – 24 – 28 пт; * подписи данных в диаграммах – 20 – 24 пт; * шрифт легенды – 20 – 24 пт; * информация в таблицах – 20 -24 пт. |
| Цвет шрифта | Черный, допускается акцентирующее выделение текста другим цветом (темно-красный, красный, синий) |
| Выравнивание | Заголовок – по центру  Текст – по центру или по ширине |
| Начертание | Заголовок – полужирным  Текст – отсутствует, допускается акцентирующее выделение текста полужирным |
| Абзацный отступ | Отсутствует |
| Междустрочный интервал | Одинарный – 1,0 или полуторный – 1,5 |
| Описание | Слайды следует пронумеровать в правой нижней части слайда, форматирование соответствует основному тексту.  Заголовки должны быть краткими и соответствовать содержанию слайда.  Стиль оформления презентации должен бытьединым для всех слайдов. |

Данные и подписи не должны накладываться друг на друга и сливаться с графическими элементами диаграммы. Таблицы и диаграммы лучше размещать на светлом или белом фоне. Рисунки и фотографии должны быть качественными, т.е. четкими, красочными, форматными и т.д. Должны соответствовать текстовому содержанию. Каждый рисунок или фотография должны быть подписаны. Не используйте веселые картинки, анимационные эффекты (если в них нет необходимости). Помните, что вы представляете серьезную работу.