

## МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА К ЗАНЯТИЮ № 12-13.

**РАЗДЕЛ КУРСА:** Онтогенетический (организменный) уровень организации живого.

**ТЕМА ЗАНЯТИЯ:** Закономерности наследования. Медицинская генетика. Понятие о наследственных болезнях, их причина, классификация. Медико-генетическое консультирование и прогнозирование наследственных болезней.

### *Актуальность темы*

Знания о наследственных болезнях и механизмах их возникновения, о перспективах генной инженерии в лечении генных болезней, о роли медико-генетического консультирования и прогнозирования в профилактике наследственных болезней важны для врача любой специальности.

### *Цель занятия*

Изучить понятие «наследственные болезни» и их классификацию; уяснить возможности генной инженерии в лечении генных наследственных болезней; понять роль медико-генетического консультирования и прогнозирования в профилактике наследственных болезней.

После изучения темы студент должен *уметь*:  
решать ситуационные задачи по медицинской генетике.

После изучения темы студент должен *знать*:

1. о наследственных болезнях и роли среды в их возникновении и проявлении;
2. о врожденных и приобретенных наследственных болезнях;
3. классификацию наследственных заболеваний;  
механизм развития генных наследственных болезней, их частоту и примеры у человека;
4. механизм развития хромосомных болезней, связанных с перестройками (абберациями) хромосом, примеры у человека;  
механизм развития хромосомных болезней, связанных с изменением числа хромосом, примеры у человека;
5. о генной инженерии, ее результатах и перспективах в лечении генных наследственных болезней человека;
6. задачи медико-генетического консультирования по профилактике наследственных болезней и медико-генетическое прогнозирование по определению риска рождения больного ребенка в семье.

### *Истоки темы*

Изучение материала проводится на основе знаний, полученных из лекции и на предыдущих занятиях по биологии клетки, размножению, генетике.

### *Выход темы*

Полученные знания необходимы при изучении курсов биохимии, физиологии, судебной медицины, пропедевтики внутренних болезней, детских болезней, онкологии, эндокринологии и других клинических дисциплин.

### *Рекомендации к поведению студентов при формировании умений*

- не опаздывать на занятия, соблюдать форму (халат, шапочка), выполнять требования преподавателей.

**МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ СТУДЕНТОВ ВО  
ВНЕУЧЕБНОЕ ВРЕМЯ**

При изучении данной темы следует уяснить, какие заболевания относятся к наследственным, а какие к ненаследственным, каковы основные причины, приводящие к ним и какова роль среды в их проявлении. Следует знать, что к врожденным относятся заболевания - генокопии, которые возникают в результате мутаций и комбинаций генов. Раскройте их механизм. К неврожденным относятся заболевания - фенокопии, которые копируют врожденные, но не затрагивают генетический материал.

Разберитесь в классификации наследственных болезней и врожденных пороков развития. Первые классифицируются, в основном, исходя из их генетической сущности, и находятся в соответствии с классификацией мутаций, так как основные причины наследственных болезней мутации; вторые по причине: наследственные, экзогенные, мультифакториальные.

Вскройте механизм возникновения наследственных заболеваний, аномалий развития и пороков у человека.

Уясните возможности генной инженерии в лечении генных наследственных болезней, и каковы ее достижения.

Разберитесь с основными методами профилактики наследственных болезней, и какова в ней роль медико-генетического консультирования и прогнозирования. Знайте основные методы диагностики наследственных болезней и пороков развития.

## **КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ ПО ТЕМЕ ЗАНЯТИЯ**

1. Понятие о наследственных болезнях, роль среды в их возникновении.
2. Врожденные и приобретенные (неврожденные) наследственные болезни.
3. Классификация наследственных заболеваний и пороков развития.
4. Генные наследственные болезни, механизм их развития, примеры у человека.
5. Хромосомные наследственные болезни, связанные с изменением структуры хромосом, механизмы их развития, примеры у человека.
6. Хромосомные болезни, связанные с изменением числа хромосом у человека, механизмы их развития, примеры у человека.
7. Генная инженерия, перспективы ее в лечении генных наследственных болезней.
8. Профилактика наследственных болезней.
9. Медико-генетическое консультирование как основа профилактики наследственных болезней.
10. Медико-генетическое прогнозирование - определение риска рождения больного ребенка в семье.

## **СОДЕРЖАНИЕ ЗАНЯТИЯ**

1. Контроль исходного уровня знаний.
2. Проведение анализа фотокариограмм с хромосомными заболеваниями.
3. Определение типов наследования генных и хромосомных заболеваний.
4. Решение задач.
5. Знакомство с образцами документации медико-генетической консультации.
6. Контроль текущего уровня знаний.

## **ВЫПОЛНЕНИЕ РАБОТ СТУДЕНТАМИ**

1. **Определение с помощью таблиц вариантов передачи аутосомно-доминантных, аутосомно-рецессивных и сцепленных с полом генов.**

**Таблица 1. Варианты передачи аутосомно-доминантного гена**

Тип брака	Генотипы потомства	Фенотипы потомства
I. Aa × aa	50% Aa; 50% aa	50% больны, 50% здоровы
II. AA × aa	100% Aa	Все (100%) больны
III. Aa × Aa	25% AA; 50% Aa; 25% aa	75% больны, 25% здоровы
IV. AA × Aa	50% AA; 50% Aa	Все (100%) больны
V. AA × AA	100% AA	Все (100%) больны

**Таблица 2. Варианты передачи аутосомно-рецессивного гена**

Тип брака	Генотипы потомства	Фенотипы потомства
I. Aa × Aa	25% AA; 50% Aa; 25% aa	25% здоровы; 50% здоровы, но являются гетерозиготными носителями; 25% больны
II. Aa × aa	50% Aa; 50% aa	50% здоровы, но являются гетерозиготными носителями; 50% больны
III. AA × aa	100% Aa	Все (100%) здоровы, но являются гетерозиготными носителями
IV. AA × Aa	50% AA; 50% Aa	50% здоровы, 50% здоровы, но являются гетерозиготными носителями
V. aa × aa	100% aa	Все (100%) больны

2. Решение ситуационных задач.

3. Знакомство с образцами документации медико-генетических консультаций.

### **ОСНАЩЕНИЕ ЗАНЯТИЯ:**

1. Методическая разработка по медицинской генетике. Стенды с описанием наследственных заболеваний.
2. Таблицы: Клинико-генеалогический метод (Аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, Х-сцепленный доминантный, Х-сцепленный рецессивный типы наследования); Дерматоглифика (1, 2); Амниоцентез; Биохимические методы исследования; Иммуногенетика.

## ЛИТЕРАТУРА

### Основная:

1. Лекция по соответствующему разделу.
2. "Биология" под ред. В.Н. Ярыгина М.: Высш. шк., 2010
3. "Биология" В 2 кн. Под ред. В.Н. Ярыгина М.: Высш. шк., 2011
4. Пехов А.П. "Биология и общая генетика", М. - 2010
5. Чебышев Н.В. «Биология».- М.- 2012
6. "Руководство к лабораторным занятиям по биологии". Под ред. В.В. Маркиной. М.: Медицина, 2010

### Дополнительная:

1. Клиническая генетика. Учебник. Бочков Н.П. ГЭОТАР-медиа, 2013.
2. Курчанов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики : руководство для самоподготовки / Н. А. Курчанов. - СПб. : СпецЛит., 2010.
3. Мутовин Г. Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учебное пособие : Рекомендовано УМО / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. - М : "ГЭОТАР - Медиа", 2010
4. Ньюсбаум Роберт Л.. Медицинская генетика : 397 наглядных иллюстраций, схем и таблиц, 43 клинических случая / Роберт Л. Ньюсбаум, Родерик Р. Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард, под ред. Н. П. Бочкова ; пер. с англ. А. Ш. Латыпова. - М : "ГЭОТАР - Медиа", 2010
5. Сравнительное изучение полиморфизма гена CYP2C19 у детей, проживающих в Астраханском регионе / Б.И. Кантемирова, Н.В. Тимофеева, Д.А. Сычев [и др.]. // Астрахан. мед. журн. - 2011. - № 3. - С. 136 - 143
6. Цоцонава Ж. М. Семиотика и диагностика наследственных заболеваний. Хромосомные болезни : учебно-методические рекомендации / Ж. М. Цоцонава, Н. В. Ткачева, И. В. Сопрунова ; АГМА. - Астрахань : АГМА, 2011.
7. Щипков В. П. Общая и медицинская генетика : [учебное пособие] : рекомендовано УМО в качестве учеб. пос. для студ. мед. вузов / В. П. Щипков, Г. Н. Кривошеина. - М. : "Академия", 2003

Методическая разработка для самостоятельной работы студентов к занятию № 12-13 «Закономерности наследования. Медицинская генетика. Понятие о наследственных болезнях, их причина, классификация. Медико-генетическое консультирование и прогнозирование наследственных болезней».

1. Дайте определение понятию *наследственные болезни*. Объясните роль среды в их возникновении.
2. Сравните понятия: «врожденные» и «приобретенные» наследственные болезни. 3. Заполните таблицу: «Классификация наследственных заболеваний»

название группы заболеваний	этиология
1	
2	
3	
4	
5	

4. Заполните таблицу: «Генные наследственные болезни»

1) генные болезни обмена веществ:

- а) при нарушении аминокислотного обмена
- б) при нарушении углеводного обмена
- в) при нарушении липидного обмена
- г) при нарушении минерального обмена
- д) при нарушении обмена азотистых оснований

2) генные болезни, проявляющиеся морфологическими дефектами;

3) генные болезни, проявляющиеся физиологическими нарушениями

Название заболевания	этиология	Тип наследования	Диагностика	Прогноз

5. Заполните таблицу: «Хромосомные болезни, обусловленные изменением структуры хромосомы»

Название заболевания	этиология	Тип наследования	Диагностика	Прогноз

6. Заполните таблицу: «Хромосомные болезни, обусловленные изменением числа хромосом»

Название заболевания	этиология	Клиническая симптоматика	диагностика	прогноз

7. Объясните понятие «генная инженерия» и ее значение в лечении генных наследственных болезней.

8. Профилактика наследственных болезней:

- Медико-генетическое консультирование - .....
- Медико-генетическое прогнозирование - .....