



**Всероссийский конкурс учебно-методических материалов,
способствующих реализации компетентностного подхода
в профессиональном образовании медицинских и фармацевтических
специальностей**

Конкурсная номинация: Учебно-методическое сопровождение
практических занятий

Дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики»
специальность «Фармация» базовая подготовка по очной форме обучения

Название работы: методическая разработка для проведения
практического занятия «Изучение методов генетики человека. Составление
родословных. Решение задач»

Автор работы: Губарева Екатерина Серафимовна, преподаватель

Образовательная организация: ФГБОУ ВО ОмГМУ Минздрава России,
колледж



ТЕХНОЛОГИЧЕСКАЯ КАРТА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №8

Тема занятия: Изучение методов генетики человека. Составление родословных. Решение задач.

Цели занятия:

1. Учебная

1. Выявить у студентов качество теоретических знаний по теме: «Методы изучения наследственности человека. Генеалогический метод анализа родословных. Составление и анализ родословных».

Умения:

1. Составлять родословные, используя термины и символы.
2. Анализировать родословные и прогнозировать риск появления признака в потомстве.
3. Диагностировать хромосомные болезни на основании анализа фотокариограммы.

Знания:

1. Методы генетических исследований человека.
2. Усвоить символы, необходимые для составления родословных.
3. Человек как объект генетических исследований (достоинства и недостатки).
4. Задачи, стоящие перед медицинской генетикой и антропогенетикой.
5. Классификация болезней человека по соотношению в их причине роли наследственности и среды.

2. Развивающие

Научиться сравнивать и обобщать учебный материал, уметь составить прогноз и установить тип наследования на основе данных родословных.

3. Воспитательные

Развитие логического мышления при решении задач на составления родословных и их анализа.

Формируемые компетенции Общие: ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес. ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество. ОК 3. Принимать решение в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность. ОК 4. осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения возложенных на него профессиональных задач. ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в



профессиональной деятельности ОК 6. Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами и руководством. ОК 7. Брать ответственность за работу членов команды, за результат выполнения заданий. ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием. ОК 9. Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности. ОК 10. Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия. ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу, человеку. ОК 12 Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности. ОК 13. Вести здоровый образ жизни, заниматься физкультурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей. ОК 14. Использовать воинскую обязанность, в том числе с применением полученных профессиональных знаний.

Профессиональные: ПК 2.2. Определять тактику ведения пациента. ПК 2.3. Выполнять лечебные вмешательства. ПК 2.4. Проводить контроль эффективности лечения. ПК 5.3. Осуществлять полиативную помощь.

Интеграционные связи

Анатомия и физиология человека, Здоровый человек и его окружение, Гигиена и экология человека, Основы микробиологии и иммунологии, Теория и практика сестринского дела.

Формы и методы обучения:

1. Индивидуальная;
2. Фронтальная;
3. Групповая;
4. Информационно-развивающий;
5. Фронтально-групповой;
6. Частично-поисковый с элементами учебно-исследовательской работы.

Оснащение занятия:

1. Таблицы:
 - х-сцепленный рецессивный тип наследования;
 - х-сцепленный доминантный тип наследования;
 - аутосомно-рецессивный тип наследования;
 - аутосомно-доминантный тип наследования.
2. Дидактический материал:
 - методическая разработка для преподавателя;
 - методическая разработка для студентов;
 - дидактический материал: контролирующий, обучающий;



- «немые» родословные;
- раздаточный материал (тексты задач, теоретический раздел, схемы анализа родословных (алгоритм)).

3. Динамические пособия:

- магнитные доски;
- символы.

Литература:

1. Медицинская генетика : учебник для мед.училищ и колледжей / под ред. Н. П. Бочкова. – М. : ГЭОТАР- Медиа, 2013. - 224 с. : ил.
2. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина, М.Е.Майорова, В.В. Шахтарин. – 2-е изд., перераб. И доп. – М.: ГЭОТАР – Медиа, 2012. – 192с. : ил.

Электронные образовательные ресурсы

Базы данных, информационно-справочные и поисковые системы:

1. Электронная библиотека ОмГМА: <http://weblib.omsk-osma.ru/>;
2. Электронно-библиотечная система «КнигаФонд»: <http://www.knigafund.ru>;
3. «Электронно-библиотечная система «Консультант студента. Электронная библиотека медицинского колледжа»: <http://www.medcollegelib.ru>;
4. «Электронно-библиотечная система «Консультант студента. Электронная библиотека медицинского вуза»: <http://www.studmedlib.ru>;
5. Научная электронная библиотека: <http://elibrary.ru/defaultx.asp>;
6. СПС «Гарант»: локальная компьютерная сеть;
7. СПС «КонсультантПлюс»: локальная компьютерная сеть;
8. База данных Scopus: <http://www.scopus.com>.



СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ

№	Основные этапы занятия	Код формируемых компетенций	Время
1.	Организационный момент, целевая установка. • готовность аудитории; • проверка отсутствующих.	ОК 6	2 мин.
2.	Мотивация учебной деятельности. Преподаватель определяет значимость темы в курсе дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики». Студенты должны знать и определять роль и значение дисциплины в профессиональной деятельности и личной жизни.	ОК 6 ОК 10	5 мин.
3.	Контроль исходного уровня знаний. проводится индивидуальный опрос по вопросам лекционного материала: 1. Особенности изучения наследственности человека. 2. Сущность генеалогического метода и области его применения. 3. Правила составления родословных. 4. Основные типы наследования признаков. 5. Применение генеалогического метода. 6. Этапы составления родословных.	ОК 4, ОК 10 ОК 11	7 мин.
4.	Методические указания преподавателей. Преподаватель сообщает последовательность этапов самостоятельной работы.	ОК 4, ОК 10, ОК 11	5 мин.
5.	Самостоятельная работа студентов. • Изучить теоретическую информацию по теме занятия. Заполнение таблицы «Признаки различных типов наследования» - Заполнение таблицы «Возможности методов генетики человека» • Ознакомиться с таблицами • Изучить дидактический материал о сущности клинико-генеалогического метода. • Проанализировать и составить родословные с различными типами наследования признаков. Решение задач на составление родословных. - Анализ «немой» схемы родословной. Защита практической работы.	ОК 4, ОК 10, ОК 11	135 мин.
6.	Осмысление и систематизация полученных знаний, умений и навыков. Проводится решение задач с разными типами наследований и составлением родословной.	1-1,4 ПК 1.1-1.3, 2.1-2.4 СУ	14 мин.
7.	Подведение итогов. Проводится оценка теоретических знаний с комментариями, выставляется оценка за занятие.		10 мин.



	Отмечаются активно работающие студенты, разбираются допущенные ошибки и делается вывод о достижении целей занятия.		
8.	Домашнее задание. теоретический материал лекции № 5 Медицинская генетика : учебник для мед.училищ и колледжей / под ред. Н. П. Бочкова. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 224 с. : ил. стр 171-196		2 мин

ФГБОУ ВО ОмГМУ Минздрава России, колледж

Учебная дисциплина: «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Методические рекомендации для студентов к практическому занятию №8

Тема: Изучение методов генетики человека. Составление родословных. Решение задач.

Цели занятия:

- 1.Знать методы генетических исследований человека.
- 2.Усвоить символы. Уметь определять тип наследования. Уметь составлять и анализировать родословные.
- 3.Уметь использовать знания основных методов генетики человека для обоснования диагностики наследственных болезней, медико-генетического консультирования и анализировать родословные.

Студент должен знать:

- 1.Методы генетических исследований человека.
- 2.Усвоить символы, необходимые для составления родословных.
- 3.Человек как объект генетических исследований (достоинства и недостатки).
- 4.Задачи, стоящие перед медицинской генетикой и антропогенетикой.
- 5.Классификация болезней человека по соотношению в их причине роли наследственности и среды.
- 6.Нормальный кариотип человека, идиограмма, номенклатура хромосом.
- 7.Механизмы возникновения хромосомных и генных болезней.
- 8.Методы применения медицинской генетики (генеалогический, цитогенетический, близнецовый и др.).
- 9.Медико-генетическое консультирование и евгеника.

Студент должен уметь:

- 1.Составлять родословные, используя термины и символы.



2. Проводить анализ немых схем родословных и прогнозировать риск появления признака в потомстве..

Методические указания к выполнению самостоятельной работы

№ п/п	Этап	Ориентир время	Методические указания	Форма отчетности
1.	Работа с теоретической информацией	30 мин	Составьте конспект теоретической информации. Приложение №1.	Записи в рабочей тетради
2.	Работа с таблицами Заполнение таблиц: «Признаки различных типов наследования», «Возможности методов генетики человека».	30 мин	Изучите материал и выпишите в тетрадь основные моменты: – особенности типов наследования; – пренатальная диагностика; – Закон Харди-Вайнберга. Приложение №2. Приложение №3	Записи в рабочей тетради
3.	Решение задач на составление родословных.	75 мин	Составить задачи пользуясь следующими правилами: – начинать построение родословной с пробанда, обозначить его стрелкой; – Использовать обозначения и символы генеалогического анализа; – символы членов семьи, несущих признак, выделяются с помощью цвета и штриховки; – каждому поколению семьи отводится одна строка, на ней слева направо в ряд располагаются символы членов семьи в порядке рождения и соединяются с проведенной над ними горизонтальной линией; – символы лиц, состоящих в браке, соединяются линией брака; – римскими цифрами обозначаются последовательные поколения, арабскими – потомки одного поколения. Приложение №4	Записи в рабочей тетради.

Домашнее задание к практическому занятию №9. Тема: «Цитогенетический метод. Кариотипирование. Составление и анализ кариограмм индивидуумов с различными хромосомными болезнями».



Литература

«Медицинская генетика»: учебник для мед училищ и колледжей / под ред. Н.П. Бочкова – М. ; ГЭОТАР – Медиа, 2012. – 224 с.: стр. 171 – 196.

Задание для самостоятельной внеаудиторной работы:

Подготовить сообщения по теме: «Характеристика отдельных наследственных заболеваний». Подготовить мультимедийные презентации по теме: «Характеристика отдельных наследственных заболеваний».

Литература:

«Медицинская генетика»: учебник для мед училищ и колледжей / под ред. Н.П. Бочкова – М. ; ГЭОТАР – Медиа, 2012. – 224 с.: стр. 172 – 178, 178 – 192.



Приложение №1

КЛИНИКО-ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД

Метод анализа родословных, получивший название клинико-генеалогического, занимает ведущее место в генетических исследованиях человека. Этот метод широко используется для проведения медико-генетических консультаций.

Изучив материал по теме «Клинико-генеалогический метод», Вы научитесь составлять родословные схемы, рассчитывать вероятность проявления физиологических и патологических признаков в последующих поколениях. Кроме того, Вы сможете построить генеалогическое древо собственной семьи. Воссоздание родословной станет для Вас не только интересным домашним заданием, но и поможет создать ценный медицинский документ, который может пригодиться детям и внукам, если им придется обратиться в медико-генетическую консультацию.

СУЩНОСТЬ И ЗНАЧЕНИЕ КЛИНИКО-ГЕНЕАЛОГИЧЕСКОГО МЕТОДА

Генеалогический метод (от греч. *genealogia* – родословная) основан на графическом изображении родословной схемы и изучении характера наследования определенного признака или болезни.

Впервые генеалогический метод был предложен английским ученым **Френсисом Гальтоном в 1865 году**. Гальтон пытался решить проблему одаренности, анализируя родословные выдающихся деятелей науки, спорта, военного дела, искусства и др. с помощью генеалогического метода. В результате ученому удалось проанализировать родословные 300 семейств, насчитывающих до 1000 выдающихся людей.

Генеалогический метод - самый давний метод. Однако он является наиболее универсальным методом в генетике человека и поэтому широко применяется в практике. В отличие от многих современных дорогостоящих лабораторных исследований он является дешевым и доступным для любого медицинского учреждения.

Когда-то свою генеалогию знали только аристократические семьи. Позже их родословныегодились науке – помогли установить закономерности



многих заболеваний. Именно генеалогическим методом удалось определить характер наследования гемофилии.

С помощью генеалогического метода было установлено, что развитие некоторых способностей человека (например, музыкальности или склонности к математическому мышлению) определяются наследственными факторами. Известны исторические факты проявления музыкальной одаренности во многих поколениях. Примером может служить семья Бахов, где в течение ряда поколений было много музыкантов, в их числе знаменитый композитор начала XVIII века Иоганн Себастьян Бах.

В медицинской генетике данный метод обычно называют **клинико-генеалогическим**, так как он включает клиническое обследование больного и его родственников. В медицинском понятии суть генеалогического метода заключается в прослеживании заболевания среди родственников больного с обязательным указанием типа наследования заболевания. Особенно эффективен этот метод при исследовании генных мутаций. Клинико-генеалогический метод является основным в практике медико-генетического консультирования. С его помощью уточняется риск развития заболевания, вероятность носительства аномального гена.

МЕТОДИКА СОСТАВЛЕНИЯ РОДОСЛОВНОЙ

Клинико-генеалогический метод условно включает **3 этапа**:

- 1) Сбор сведений о семье.
 - 2) Построение родословной.
 - 3) Анализ родословной.
- 1) **Сбор сведений о семье.**

Сбор сведений о семье начинается с **пробанда**. Пробанд – человек, ради которого составляется родословная. Чаще всего это больной с изучаемым заболеванием или носитель изучаемого признака.

Затем исследуются другие родственники пробанда, в первую очередь его родители и сибсы. **Сибсы** – братья и сестры, т. е. дети из одной семьи. Если сибсы имеют только одного общего родителя, они называются **полусибсами**. Различают **единоутробных** (общая мать) и **единокровных** (общий отец) **полусибсов**. Обычно родословная составляется по отношению к отдельной болезни, наследование которой желательно проследить. Чисто технически она



не может быть составлена по всем известным признакам. Да и в этом нет надобности: генетик всегда интересуется каким-то конкретным заболеванием у больного.

Сложность сбора данных заключается в том, что пробанд должен хорошо знать, по возможности, большинство своих родственников и состояние их здоровья.

В зависимости от цели исследования родословная может быть полной или ограниченной. Нужно стремиться к наиболее полному составлению родословных по восходящему, нисходящему и боковым направлениям. Чем больше поколений вовлекается в родословную, тем она обширнее и полнее. Однако это может приводить к искажению получаемой информации, а затем к неточности самой родословной и выводов, сделанных на основе ее анализа.

Составление родословной должно сопровождаться словесным описанием – **легендой родословной**. Легенда родословной является обязательным элементом родословной и включает:

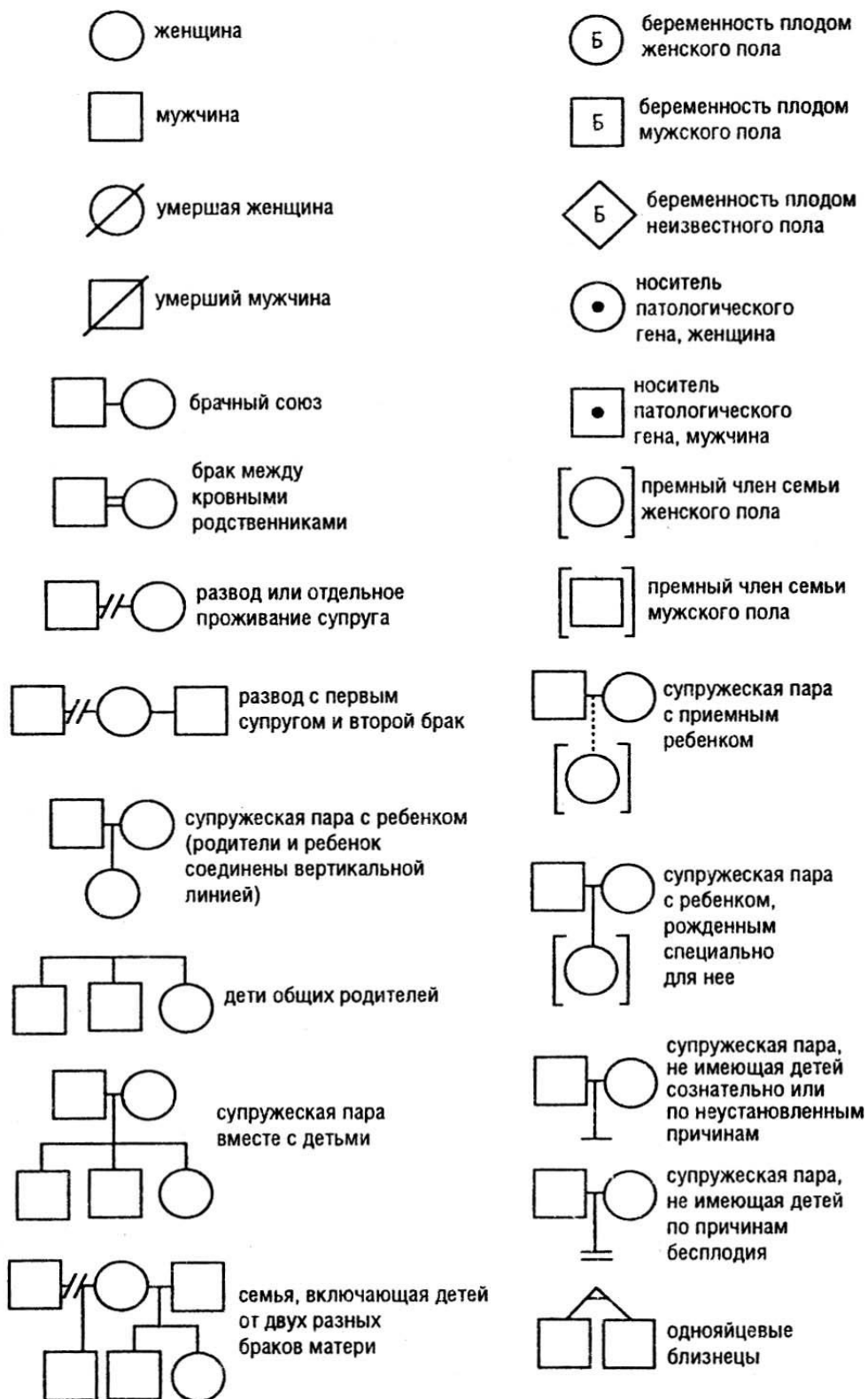
- описание состояния здоровья члена родословной, информация о котором важна для понимания характера наследования заболевания (признака) или особенностей его клинического проявления;
- возраст начала и характер течения заболевания у пораженных;
- причину смерти и возраст на момент смерти члена родословной;
- описание методов диагностики и идентификации заболеваний, перечень источников и других сведений.

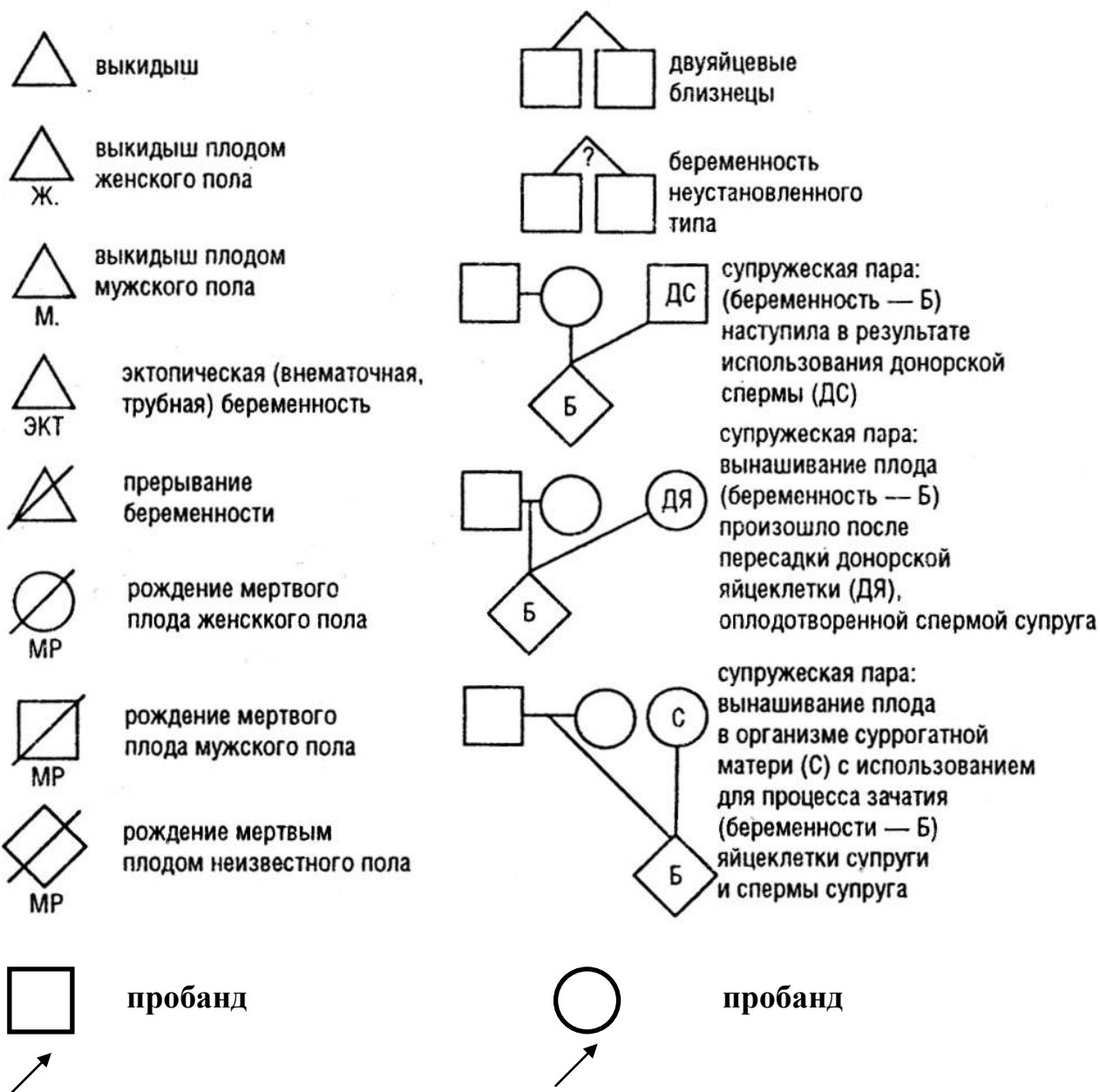
2) Построение родословной.

Для анализа и наглядного представления собранной информации используют **графическое изображение родословной**. Для этого применяют **стандартные символы**, принятые во всем мире.

Использование четких и постоянных символов позволяет яснее представить генетическую информацию, чем письменное перечисление родственников. Кроме того, это позволяет так унифицировать изображение, что его может расшифровать любой специалист, знакомый с клинико-генеалогическим методом, даже находящийся в другой стране.

Стандартные символы, принятые для составления родословных





Правила составления родословных

1. Составление родословной начинают с пробанда. На родословной, изображенной под правилами, пробандом является лицо мужского пола (рис.1).
2. Сибсы располагаются в родословной в порядке рождения слева направо, начиная со старшего. На данной родословной пробанд имеет двух младших братьев и младшую сестру (см. рис. 1).
3. Все члены родословной должны располагаться строго по поколениям в один ряд. В данном случае показано поколение родных и двоюродных сибсов пробанда, поколение родителей и их родных и двоюродных сибсов, поколение

бабушек и дедушек пробанда, а также прабабушка и прадедушка по линии отца пробанда (рис. 1).

4. Поколения обозначаются римскими цифрами слева от родословной сверху вниз: от предыдущих поколений к более поздним. Генеалогическое древо данной семьи включает IV поколения, которые показаны слева от изображенной родословной (рис. 1).

5. Арабскими цифрами нумеруется потомство одного поколения, т. е. весь ряд последовательно слева направо. Таким образом, каждый член родословной получает свой персональный номер (шифр). Например, персональный номер пробанда IV-1, а его отца – III-11 (рис. 1).

6. Рассматриваемые признаки в родословной можно обозначать штриховкой, буквами, цифрами, цветом. Используемые обозначения необходимо сопровождать описанием после изображения родословной. Патологический признак на данной родословной показан черным цветом.

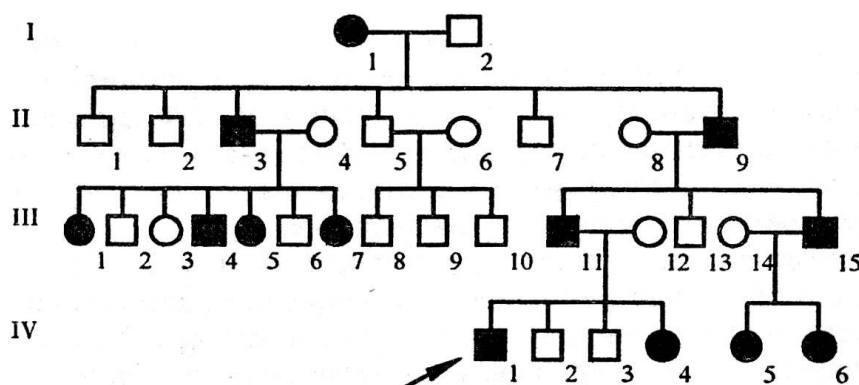


Рис. 1.

Родословная с аутосомно-доминантным типом наследования

3) Анализ родословной.

Цель анализа родословной – установление генетических закономерностей.

Первая задача при анализе родословной – **установление наследственного характера признака**. Если в родословной встречается один и тот же признак или болезнь несколько раз, можно судить о их наследственной природе. Однако надо, прежде всего, исключить возможность фенокопии, когда заболевание протекает сходно с наследственным заболеванием, в то время как причиной его развития является средовой фактор. Например, одни и те же



профессиональные вредности или внешние факторы могут вызывать сходные заболевания у членов одной семьи. Если исключается действие сходных внешних факторов (а для разных поколений оно исключается с большей вероятностью), то говорят о наследственном характере болезни.

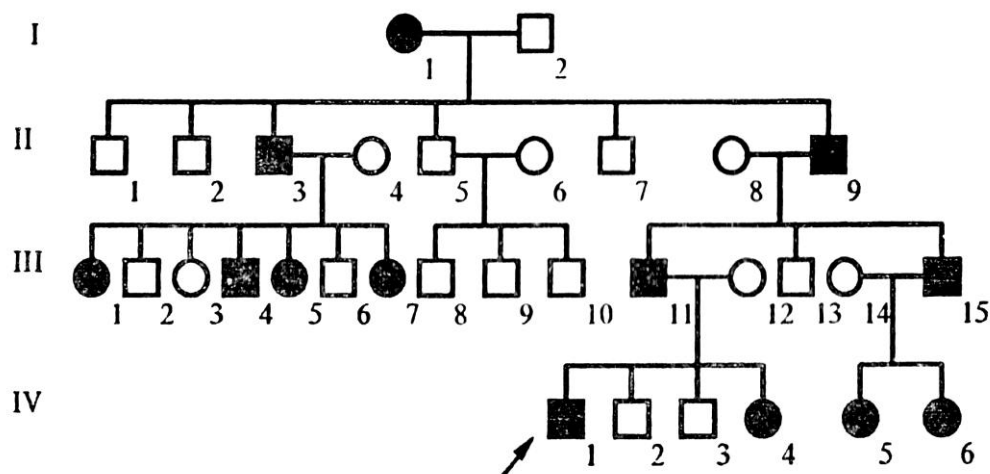
Вторая задача при анализе родословной – ***определение типа наследования***. Для этого изучают, как заболевание распределяется среди родственников в одной семье. При анализе применяют основные принципы наследования признаков. Уточнение типа наследования заболевания по одной родословной иногда оказывается невозможным из-за малочисленности семьи, невозможности получения достоверной информации о родственниках, спорадических случаев аналогичной патологии. Анализ большого числа родословных и использование статистических расчетов обеспечивают решение этой задачи генеалогического метода.

Основные типы наследования признаков у человека принципиально не отличаются от других живых организмов. Выделяют ***аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный и сцепленный с половыми хромосомами типы наследования***.

Аутосомно-доминантный тип наследования имеет следующие критерии:

1. Признак является доминантным, соответственно проявляется как в гомозиготном, так и в гетерозиготном состоянии. Однако гомозиготы по аутосомно-доминантным заболеваниям встречаются очень редко, так как имеют очень тяжелые нарушения и высокий риск летальности.
2. Заболевания или признаки наследуются лицами женского и мужского пола одинаково часто, так как ген расположен на аутосоме.
3. Члены семьи, у которых отсутствует данное заболевание или признак обычно имеют здоровое потомство.
4. Наследование заболевания потомством от больного человека обычно составляет 50%, хотя встречаются (но редко) браки двух гетерозиготных носителей аномального аутосомно-доминантного гена. Вероятность рождения больного ребенка у таких родителей составляет 75%.
5. Значительная фенотипическая изменчивость: от едва заметного до чрезмерно интенсивного проявления признака или заболевания.

6. Различный возраст начала заболевания. Многие аутосомно-доминантные заболевания возникают не с момента рождения, а спустя годы, некоторые даже с 40-50 лет (например, хорея Гентингтона).



*Родословная с аутосомно-доминантным
типом наследования*

7. Наследование идет по вертикали и горизонтали.

По аутосомно-доминантному типу у человека наследуются:

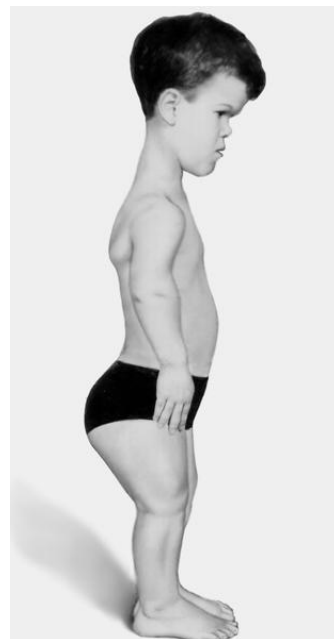
- нейрофиброматоз (болезнь Реклингхаузена);
- ахондроплазия;
- синдром Марфана;
- синдром Элерса-Данло;
- хорея Гентингтона;
- полидактилия;
- синдактилия;
- арахнодактилия;
- брахидактилия.

Нейрофиброматоз (болезнь Реклингхаузена) - наследственное заболевание, характеризующееся образованием множественных нейрофибром и пигментных пятен главным образом на коже и слизистых оболочках, сопровождающееся неврологическими, психическими и гормональными нарушениями, а также изменениями в костях. Впервые как самостоятельное

заболевание описано в 1882 году немецким патологом Реклингхаузенем. Мужчины заболевают примерно в 2 раза чаще, чем женщины.

Ахондроплазия (от *a* - отрицательная приставка и греч. *chondros* - хрящ, *plasis* - формирование) - врожденное отставание в росте костей конечностей при нормальном росте туловища, шеи и головы. Рост взрослых карликов не превышает 120-130 см.

Для больных характерны выпуклый лоб, запавшая переносица (седловидный нос), короткие пальцы. Интеллект, как правило, в норме. В 80% случаях врожденная карликовость обусловлена новыми мутациями. Ахондроплазия обнаруживается при ультразвуковом исследовании во время беременности с конца II – начала III триместра. При наличии семейной отягощенности имеются возможности ДНК-диагностики.

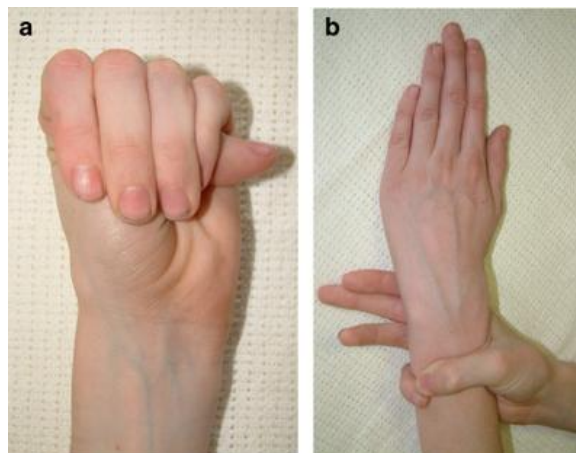


Синдром Марфана - наследственное системное поражение соединительной ткани, проявляющееся патологическими изменениями опорно-двигательного аппарата, глаз и сердечно-сосудистой системы.

Впервые синдром описал французский педиатр А. Марфан в 1896 году.

Для больных характерны: высокий рост, длинные тонкие конечности (размах рук превышает длину тела, в норме эти

показатели совпадают), арахнодактилия, симптом запястья (при охватывании 1-м и 5-м пальцами запястья другой руки они обязательно перекрываются), плоскостопие, врожденные пороки сердца, деформация грудной клетки (воронкообразная или килевидная), искривление позвоночника (кифоз, сколиоз), гиперподвижность суставов, искривление





мизинцев, сандалевидная щель, зрение снижено (при осмотре выявляется близорукость, косоглазие, отслойка сетчатки и др.), у половины больных отмечаются паховые, пупочные и бедренные грыжи, психическое и умственное развитие больных не отличается от нормы.

Многие генетики считают, что типичными признаками синдрома Марфана обладали Шарль де Голль (президент Франции в 1959-69 г.г.), Авраам Линкольн (16-й президент США в 1861-1865 г.г.), Ханс Кристиан Андерсен (датский писатель), Корней Чуковский (русский поэт), Никколо Паганини (итальянский скрипач и композитор).

Полидактилия (от греч. *polys* - многочисленный и *daktylos* - палец) - увеличение количества пальцев на руках или стопах (от 6 до 9).

Полидактилия известна с глубокой древности. На картине Рафаэля «Сикстинская Мадонна» слева от Марии – папа римский Сикст II, на левой руке у него 5 пальцев, а на правой – 6. Отсюда и его имя: сикст – это шесть.

По статистике, шестипалым рождается один младенец из каждых 5000 новорожденных.

Синдактилия (от греч. *syn* - вместе паук и *daktylos* – палец) - полное или частичное сращение соседних пальцев кисти или стопы. Односторонняя синдактилия отмечается примерно в 2 раза чаще двусторонней.

Различают простую и сложную, полную и неполную формы синдактилии. Возможно сращение нескольких пальцев в единый конгломерат.

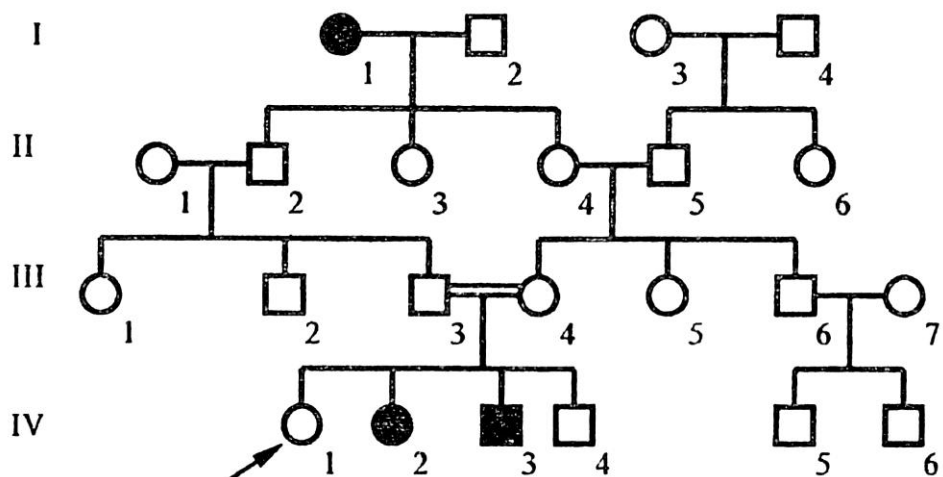
Брахидактилия (от греч. *brachys* – короткий и *daktylos* – палец; синоним: короткопалость) – врожденное укорочение пальцев рук.

Арахнодактилия (от греч. *arahna* – паук и *daktylos* – палец) – сильно удлиненные «паучьи» пальцы кистей и стоп. В некоторых случаях арахнодактилии все или несколько пальцев на руке обладают большой гибкостью и способностью быть отклоненными назад на 180°.

Арахнодактилия является характерным признаком синдрома Марфана.

Аутосомно-рецессивный тип наследования характеризуется следующими признаками:

1. Заболевание встречается редко, у нескольких лиц одного поколения, но не во всех поколениях (наследование по горизонтали).
2. В семьях, где оба родителя здоровы, могут быть больные дети.
3. В семьях, где оба родителя больны, не бывает здоровых детей.
4. Болеют в равной степени мужчины и женщины.



*Родословная с аутосомно-рецессивным
типом наследования*

По аутосомно-рецессивному типу у человека наследуются:

- альбинизм;
- мукополисахаридоз;
- прогерия;
- муковисцидоз;
- фенилкетонурия;
- галактоземия;
- адреногенитальный синдром;
- амавротическая идиотия (болезнь Тея-Сакса) и др.



Альбинизм (от лат. *albus* - белый), врожденное отсутствие пигментации кожи, волос, радужной оболочки глаз. Организм, лишенный окраски, называют *альбиносом*.

Альбинизм встречается в разных популяциях с разной частотой – от 1:5000 до 1:25000.

Основными клиническими проявлениями альбинизма являются отсутствие меланина в клетках кожи (молочно-белый цвет), волосах (очень светлые волосы), радужной оболочке глаз и повышенная чувствительность к УФ-облучению. У больных на коже отсутствуют какие-либо пигментные пятна, снижена острота зрения.

Лечение заболевания не разработано.

Мукополисахаридозы (гаргоилизмы) – общее название наследственных болезней, обусловленных нарушением обмена мукополисахаридов с накоплением их в органах и тканях и повышенным выделением с мочой.

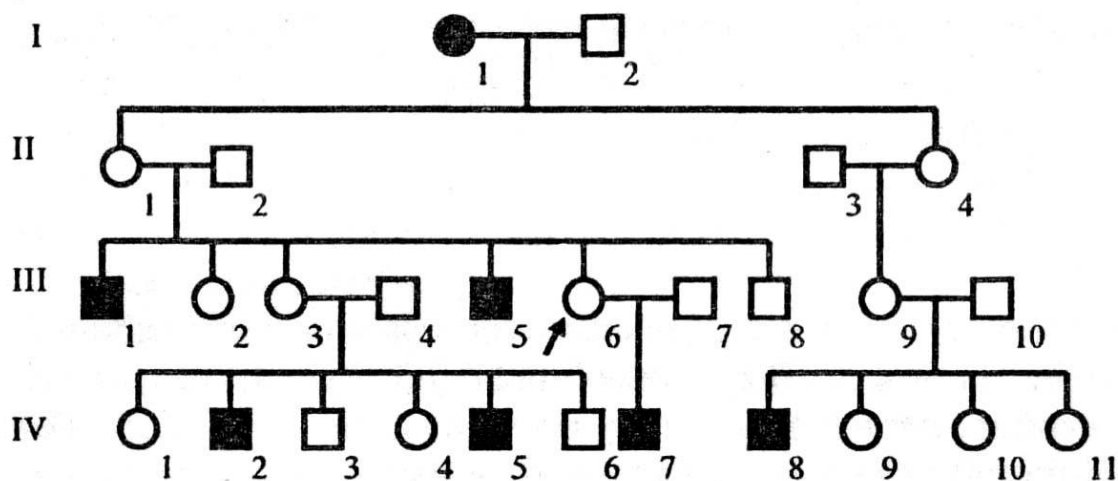
Название «гаргоилизм» произошло от французского слова «gargoille», которым называли уродливые фигуры, украшающие храм Нотр-Дам в Париже.

Прогерия (от греч. *progeros* - преждевременно состарившийся) - патологическое состояние, характеризующееся комплексом изменений кожи, внутренних органов, обусловленных преждевременным старением организма.

Прогерия - редкое генетическое заболевание, ускоряющее процесс старения примерно в 8-10 раз. Прогерия встречается у одного из 4-8 миллионов младенцев.

Сцепленный с полом рецессивный тип наследования (X-сцепленный рецессивный тип) характеризуется следующими признаками:

1. Болеют преимущественно мужчины.
2. Больные не в каждом поколении.
3. У здоровых родителей больной ребенок.
4. Наследование идет в основном по горизонтали.
5. Вероятность наследования 25% от всех детей и 50% у мальчиков.



*Родословная сцепленного с полом рецессивного
типа наследования*

Так наследуются у человека:

- гемофилия;
- дальтонизм;
- мышечная дистрофия Дюшенна и др.

Дальтонизм - аномалия зрения, при которой человек путает цвета (чаще всего красный с зеленым).

Данное нарушение цветного зрения обнаружил у себя и описал английский естествоиспытатель Джон Дальтон в 1794 году.

Дальтонизм также как и гемофилия встречается чаще всего у мужчин.

Гемофилия - тяжелое наследственное заболевание крови, которое вызвано врожденным отсутствием некоторых белков - факторов свертывания крови. Всего факторов свертывания в организме около пятнадцати. Дефицит фактора VIII наблюдается при классической гемофилии типа А, дефицит IX фактора - при гемофилии В.

Частота распространения гемофилии А составляет 1 случай на 6500 у мужчин и 1 случай на 100 млн. у женщин. В тяжелой форме она встречается у 1 из 16000 человек. Во всем мире приблизительно 350000 человек болеют гемофилией А в тяжелой или умеренно тяжелой форме.

Гемофилия В встречается в 5 раз реже гемофилии А.

По статистике, в среднем на 8000 человек приходится один больной гемофилией.

Болезнь характеризуется нарушением свертываемости крови и проявляется в частых кровоизлияниях в суставы, мышцы и внутренние органы. Болезнь проявляется только у лиц мужского пола, женщины являются носительницами гена гемофилии.

При тяжелой форме гемофилии возможны спонтанные кровотечения в основные суставы и мышцы. При средней форме кровотечения возникают обычно только после травмы. При легкой форме гемофилии кровотечение обычно развивается на фоне серьезной травмы или оперативного вмешательства.

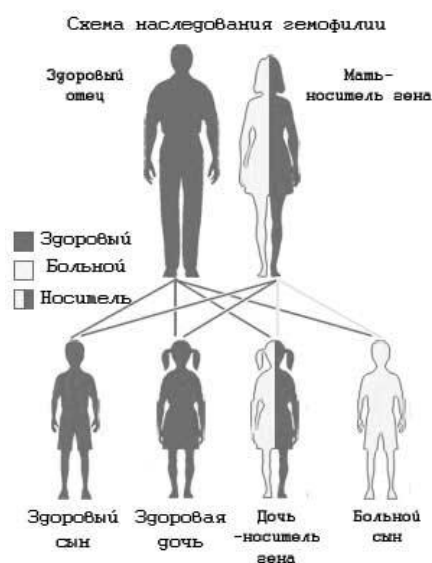
Качественное лечение гемофилии на сегодняшний день доступно в основном больным гемофилией, живущих в развитых странах. Без лечения она приводит к стойкой инвалидности и довольно часто к преждевременной смерти.

Сцепленный с полом доминантный тип наследования (X-сцепленный доминантный тип) сходен с аутосомно-доминантным, за исключением того, что:

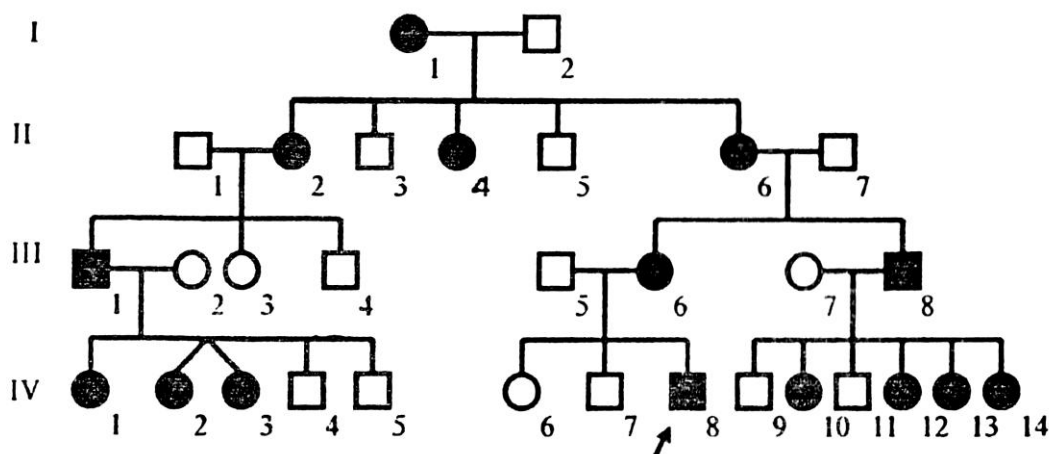
- больных женщин в 2 раза больше, чем мужчин;
- мужчина передает этот признак всем дочерям (сыновья получают от отца Y-хромосому, поэтому они здоровы).

По сцепленному с полом доминантному типу наследуются:

- рахит, устойчивый к лечению витамином D;



- гипоплазия эмали зубов.



*Родословная сцепленного с полом доминантного
типа наследования*

Гипоплазия эмали (несовершенный амелогенез)

связан с нарушением формирования эмали амелобластами. При этом образуется очень тонкий слой эмали или она вовсе отсутствует. Поэтому зубы бывают меньших размеров, окрашены в серые или коричневые оттенки.



Y-сцепленный тип (голандрический тип) наследования характеризуется следующими признаками:

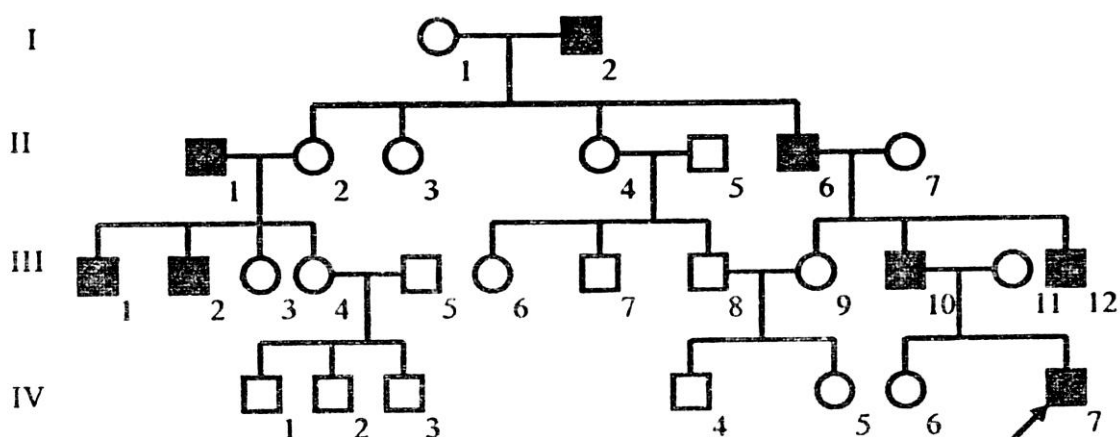
- больные во всех поколениях;
- болеют только мужчины;
- у больного отца больны все его сыновья;
- вероятность наследования 100% у мальчиков.

Так у человека наследуются:

- ихтиоз кожи;

- обволошенность наружных слуховых проходов и средних фаланг пальцев;
- перепонки между пальцами на ногах и др.

Голандрические признаки не имеют существенного значения в наследственной патологии человека.



Родословная голандрического типа наследования

Менделирующие признаки человека

Менделирующими признаками называются те, наследование которых происходит по закономерностям, установленным Г. Менделем. Менделирующие признаки определяются одним геном - **моногенно** (от греч. **monos** - один), то есть когда проявление признака определяется взаимодействием аллельных генов, один из которых подавляет другой. Если гены локализованы в половых хромосомах (за исключением гомологичных участков в X- и Y-хромосомах) или в одной хромосоме сцепленно, то результаты скрещивания не будут следовать законам Менделя.

В таблице приведены некоторые менделирующие доминантные и рецессивные признаки человека.



Менделирующие признаки человека

	Доминантный признак	Рецессивный признак
Глаза	Большие Карие или зеленые Дальнозоркость Нормальное зрение Нормальное зрение Длинные ресницы Глаукома Катаракта Астигматизм	Маленькие Голубые или серые Нормальное зрение Близорукость (есть редкая доминантная форма) Дальтонизм Короткие ресницы Норма Норма Норма
Уши	Свободная мочка Широкие	Приросшая мочка Узкие
Нос	Нос с горбинкой Узкая переносица Кончик носа смотрит прямо Широкие ноздри	Прямая или вогнутая переносица Широкая переносица Курносый нос Узкие ноздри
Другие черты лица	Полные губы Ямочка на подбородке Ямочки на щеках Щель между резцами Способность свертывать язык в трубочку Толстая нижняя губа Зубы при рождении Заячья губа и волчья пасть Круглый подбородок	Тонкие губы Гладкий подбородок Отсутствие ямочек Норма Отсутствие такой способности Норма Отсутствие зубов при рождении Норма Квадратный подбородок
Волосы	Темные Не рыжие Волнистые Облысение (у мужчин) Белая прядь Преждевременное поседение Обильная волосатость тела Широкие пушистые брови	Светлые Рыжие Прямые Норма Норма Норма Мало волос на теле Тонкие брови



Кожа	Темная кожа Веснушки Толстая кожа	Светлая кожа Отсутствие веснушек Тонкая кожа
Руки	Праворукость Кисть с 6 или 7 пальцами Сросшиеся пальцы	Леворукость Кисть с 5 пальцами Норма
Прочие	Предрасположение к кариесу Нормальная пигментация кожи, волос, глаз Абсолютный слух Карликовость Положительный резус-фактор крови Норма Устойчивость к туберкулезу	Здоровые зубы Альбинизм Отсутствие абсолютного слуха Нормальный рост Отрицательный резус-фактор крови Аллергия Подверженность туберкулезу



Приложение № 2

Определение типа наследования.

В основе лежит составление родословных и их последующий анализ. В начале устанавливается наследственный характер признака (несколько раз встречается в разных поколениях). Затем определяется тип наследования. Моногенное наследование подразделяется на аутосомное и сцепленное с полом. Аутосомное в свою очередь: на доминантное и рецессивное; сцепленное с полом - на Х-сцепленное рецессивное и У-сцепленное.

Признаки различных типов наследования:

Аутосомное Доминантное:	1. Заболевание встречается во всех поколениях (наследование по вертикали). 2. В семьях, где оба родителя здоровы, могут родиться больные дети. 3. В семьях, где оба родителя больны, могут быть здоровые дети.
Примеры:	Праворукость, курчавые волосы, карий цвет глаз, близорукость, ахондроплазия, брахидактилия, синдактилия и др.
Аутосомное Рецессивное:	1. Заболевание встречается редко, у нескольких лиц одного поколения, но не во всех поколениях (наследование по горизонтали). 2. В семьях, где оба родителя здоровы, могут быть больные дети. 3. В семьях, где оба родителя больны, не бывает здоровых детей.
Примеры:	Леворукость, гладкие волосы, светлые глаза, нормальное строение глаза и скелета, фенилкетонурия, альбинизм и др.
Х-сцепленное Доминантное:	1. Признак (заболевание) встречается чаще всего у лиц женского пола. Наследование крест-накрест (criss-cross). Если больна мать. То больны и дочери и сыновья; если болен отец, то больны 100% дочерей и здоровы сыновья.
Примеры:	Гипоплазия эмали зубов, отсутствие вторых резцов, витамин Э - резистентный рахит.
Х-сцепленное Рецессивное:	1. Заболевание (признак) чаще встречается у мужчин. 2. Характерен перескок через поколение. 3. Если мать здорова, но является носителем патогенного признака, то рождается 50% больных сыновей. 4. Больные девочки могут рождаться в семьях, где отец болен, а мать гетерозиготна.



Примеры:	Гемофилия, миопатия Дюшенна, дальтонизм.
У-сцепленное (голандрическое):	1. Заболевание встречается только у мужского пола. 2. Признак передаётся только по мужской линии.
Примеры:	Аурикулярный гипертрихоз, ихтиоз, перепонки между пальцами.

Получив раздаточный материал, определите тип наследования и, перерисовав в свои тетради родословные, напишите в них предполагаемые генотипы.



Приложение № 3

Возможности методов генетики человека

Методы	Цели исследования
Генеалогический	А. установление наследственного характера заболеваний или признаков. Б. Определение типа и характера наследования. В. Медико-генетическое консультирование для прогнозирования потомства.
Близнецовый	А. Определение соотносительной роли генотипа и среды в развитии признака. Б. Оценка пенетрантности аллеля.
Цитогенетический	А. Изучение нормальной морфологии хромосом и кариотипа. Б. Диагностика хромосомных болезней. В. Составление хромосомных карт.
Моделирования	А. Изучение наследственной патологии человека. Б. Биологическое моделирование. С. Математическое моделирование.
Биохимический	А. Генные болезни, определение первичного ферментатического дефекта. Б. Диагностика гетерозиготных носителей.
Пренатальная диагностика	А. Ультразвуковое сканирование. Б. Амниоцентез. В. Биопсия ворсин хориона.
Иммунологический	А. Изучение генетики несовместимости тканей. Б. Изучение генетических механизмов иммунных реакций. В. Изучение закономерностей наследования антигенов.
Дерматоглифика	А. Изучение кожных узоров пальцев (дактилоскопия), ладоней, как вспомогательный метод.
Популяционно статистический	А. Изучение наследственных признаков в больших группах населения (закон Харди-Вайнберга). Б. Изучение мутационного процесса. В. Определение роли наследственности и среды формирования фенотипического полиморфизма человека (в норме и в возникновении болезней с наследственной предрасположенностью).



Приложение 4

Решение задач на составление родословных.

1. Составьте родословную. Пробанд - женщина больная шизофренией. Её брат и сестра здоровы. Отец здоров. Со стороны отца следующее: шизофрения у дяди и две здоровые тёти, одна имеет 3 здоровых детей, а вторая - здорового сына. Дед и бабушка со стороны отца здоровы. Сестра бабушки болела шизофренией. Мать пробанда, дядя, дед, бабушка со стороны матери здоровы. У дяди двое здоровых детей.

Вопрос: по какой линии передаётся предрасположение?

2. Составьте родословную. Пробанд - мальчик больной миопатией Дюшенна (атрофия скелетных мышц). Родители и две сестры пробанда здоровы. По отцовской линии два дяди. Тётя, дед и бабушка здоровы. Две двоюродные сестры от дяди и двоюродный брат от тёти здоровы. По линии матери пробанда один из двух дядей (старший) был болен миопатией, второй дядя здоровый. Он имел двух здоровых сыновей и здоровую дочь. Тётя пробанда имела больного сына. Дед и бабушка здоровы.

Вопрос: каков тип наследования? Укажите гетерозиготных родителей.

3. Составьте родословную. Определите тип наследования. Пробанд нормального роста имеет сестру с ахондроплазией (недоразвитие трубчатых костей, кости туловища нормальные. В итоге - карликовый рост.). Мать пробанда нормальна. А отец страдает ахондроплазией. Тётя с ахондроплазией вышла замуж за здорового мужчину. У них есть сын - карлик. Здоровая тётя от здорового мужа имеет двух мальчиков и двух девочек - все здоровы. Дядя - карлик. Женат на здоровой женщине. У них две нормальные девочки и сын - карлик. Дедушка по линии отца - карлик, а бабушка нормальная.

Определите:

- 1) Вероятность рождения карликов в семье пробанда, если его жена будет иметь такой же генотип, как и он сам.
- 2) Вероятность появления карликов в семье сестры пробанда, если у неё будет здоровый муж.



4. Пробанд - здоровая женщина. Имеет двух здоровых братьев и двух братьев, больных алкаптонурией (накопление в органах и суставах гомогентизированной кислоты в связи с отсутствием фермента, расщепляющего её. В результате нарушается функция суставов и развивается неподвижность). Мать пробанда здорова и имеет двух здоровых братьев. Отец пробанда болен алкаптонурией и является двоюродным дядей своей жены. У него есть здоровый брат и здоровая сестра. Бабушка по линии отца была больной и состояла в браке со своим двоюродным здоровым братом. Бабушка и дедушка пробанда по линии матери здоровы. Отец и мать деда также здоровы, при этом мать деда - родная сестра деда пробанда со стороны отца.

Определите: вероятность рождения больных алкаптонурией в семье пробанда, если она выйдет замуж за здорового мужчину, мать которого страдала алкаптонурией.