

ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ  
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ  
РЕСПУБЛИКА БАШКОРТОСТАН  
«СТЕРЛИТАМАКСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»

**МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ**

по дисциплине ОП.05 «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Специальность 31.02.01 Лечебное дело углубленной подготовки

Раздел 6. Закономерности наследования признаков

Тема 6.3. Генные болезни

Преподаватель Т.И.Дружинина

2020г.

Одобрена на заседании цикловой  
методической комиссии ОПД  
Протокол №   5   от  17.02.2020г.   
Председатель            Т.И.Дружинина

Автор: Т.И.Дружинина– преподаватель высшей квалификационной  
категории

Методическая разработка предназначена для проведения практического занятия по теме «Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных» по дисциплине ОП.05 «Генетика человека с основами медицинской генетики» для студентов 1 года обучения по программам подготовки специалистов среднего звена по специальности 31.02.01 Лечебное дело. Практическое занятие является обобщающим для систематизации и проверке знаний по данной теме, формирования навыков в решения ситуационных задач.

## **Содержание**

<b>Пояснительная записка .....</b>	<b>4</b>
<b>Цели занятия .....</b>	<b>4</b>
<b>Межпредметные связи .....</b>	<b>5</b>
<b>Методы обучения .....</b>	<b>6</b>
<b>Структура практического занятия .....</b>	<b>6</b>
<b>Основная часть.....</b>	<b>9</b>
<b>Методические советы по организации и подведению итогов .....</b>	<b>18</b>
<b>Контрольно-измерительные материалы.....</b>	<b>19</b>
<b>Дополнительная самостоятельная работа.....</b>	<b></b>
<b>Список использованной литературы.....</b>	<b>32</b>
<b>Приложение</b>	

## **Пояснительная записка**

Практическое занятие по теме «Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных» по дисциплине ОП.05 «Генетика человека с основами медицинской генетики» для студентов 1 года обучения по программам подготовки специалистов среднего звена по специальности 31.02.01 Лечебное дело и проводится в соответствии с рабочей программой, утвержденной 31.08.19г. в ГАПОУ РБ «Стерлитамакский медицинский колледж» На проведение занятия отводится 90 минут. На примере изучения аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных проводится закрепление материала по типу наследования и проявлениям генных заболеваний. Генные заболевание имеют характерные признаки, не требующие специфических обследований. В процессе занятия обучающиеся осваивают навыки анализа определения заболевания по характерному описанию симптомов и фотографиям больных.

### **Цели занятия**

#### **Учебные:**

- Систематизировать знания по вопросам хромосомных и генных нарушений;
- Закрепить понятие типа наследования генных заболеваний;
- Определить значение биохимических методов для определения ферментопатий
- Научить распознавать по фотографиям и симптомокомплексу генные заболевания;
- Сформировать общие и профессиональные компетенции:

ОК 2	Организовывать собственную деятельность 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, профессиональной деятельности.
ПК1.1	Планировать обследование пациентов различных возрастных групп.
ПК2.1	Определять программу лечения пациентов различных возрастных групп.
ПК 2.2	Определять тактику ведения пациента.
ПК 2.3	Выполнять лечебные вмешательства.
ПК 2.4	Проводить контроль эффективности лечения.
ПК 3.1	Проводить диагностику неотложных состояний.
ПК 3.2	Определять тактику ведения пациента.
ПК 3.3	Выполнять лечебные вмешательства по оказанию медицинской помощи на догоспитальном этапе.
ПК 3.4	Проводить контроль эффективности проводимых мероприятий.
ПК 3.5	Осуществлять контроль состояния пациента.

**Воспитательные:**

- Научить студентов работать индивидуально.
- Сформировать сознательное отношение к аналитической деятельности при составлении кариограммы

**Изучив данную тему, студент должен**

**знать:**

- Понятие генные заболевания, ферментопатии
- Типы наследования генных заболеваний.
- Внешние признаки (симптомокомплексы) генных заболеваний.

**уметь:**

- Определять заболевание по симптомокомплексу
- Определять тип наследования генного заболевания
- Определять наследственное генное заболевание по симптомам и фотографиям больных

**владеть компетенциями:**

ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество;

ОК 3. Решать проблемы, оценивать риски и принимать решения в нестандартных ситуациях;

ОК 4. Осуществлять поиск, анализ и оценку информации, необходимой для постановки и решения профессиональных задач, профессионального и личностного развития

ПК1.1	Планировать обследование пациентов различных возрастных групп.
ПК2.1	Определять программу лечения пациентов различных возрастных групп.
ПК 2.2	Определять тактику ведения пациента.

ПК 2.3	Выполнять лечебные вмешательства.
ПК 2.4	Проводить контроль эффективности лечения.
ПК 3.1	Проводить диагностику неотложных состояний.
ПК 3.2	Определять тактику ведения пациента.
ПК 3.3	Выполнять лечебные вмешательства по оказанию медицинской помощи на догоспитальном этапе.
ПК 3.4	Проводить контроль эффективности проводимых мероприятий.
ПК 3.5	Осуществлять контроль состояния пациента.

**Межпредметные связи:** ОП.02 Анатомия и физиология человека

*Продолжительность занятий:* 90 минут

*Место проведения:* аудитория 32 ,кабинет Генетики человека с основами медицинской генетики

***Методы обучения:***

- *информационно-развивающие* (знакомство с описанием симптомов генных заболеваний);
- *частично-поисковый* (описание генных заболеваний);
- *коллективное обсуждение* (анализ описания симптомов и определения вида генного заболевания);

***Оснащение занятия:***

***Дидактический обучающий материал-***

- 1.Компьютер, проектор, проекционный экран
- 2.Презентация в MS Power Point по теме занятия, в которой используется анимация, позволяющая ставить вопросы и визуализировать ответы (приложение 1)
- 3.Для студента:
  - 3.1 для выполнения работы в рабочей тетради – ножницы, клей.
  - 3.2 Набор иллюстративного материала (набор фотографий кариотипов и фотографий симптомов) (приложение 2)

***Контролирующий материал***

1. Вопросы для фронтального и индивидуального опроса.
2. Задания определения вида генного заболевания по описанию и по фотографии.
3. Тесты контроля полученных знаний.



			<p><i>генетике?</i></p> <p>Актуализация правильных ответов с использованием презентации</p>		
4.	<p>Пояснения преподавателя по выполнению</p> <p>Самостоятельная работа по вопросам темы</p>	5 мин.	<p>Преподаватель дает рекомендации студентам по выполнению заданий, закрепляющих знания в изучаемом разделе (области), по формированию практических умений</p>	<p>Разъяснение по выполнению практических заданий</p>	<p>формирование практических умений</p>
5.	<p>Самостоятельная работа студентов по закреплению знаний и формированию ПК</p>	45 мин.	<p>С целью формирования ОК и ПК студентам предлагается выполнить задания по изучаемой теме, решить ситуационные задачи</p> <p><i>Проверка самостоятельной работы:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Распознавание генного заболевания по фотографии и симптомокомплексу (10 шт)</i></li> </ul>	<p>Самостоятельная работа студентов по закреплению знаний и формированию ПК</p>	<p>формирование ОК и ПК</p>
6.	<p>Осмысление и систематизация полученных знаний</p>	10 мин.	<p>Студентам предлагается обосновать выполняемые действия, алгоритмы, проблемные ситуации. Ответить на вопросы по самоконтролю полученных знаний</p>	<p>Ответы на вопросы</p>	<p>Осмысление и систематизация полученных знаний</p>
7.	<p>Письменный опрос студентов по изученной теме с целью определения уровня усвоения учебного материала.</p>	10 мин.	<p>Студенты получают индивидуальные (6 вариантов) тестовые задания (11 вопросов), сдают преподавателю сделанную работу.</p>	<p>Письменный опрос</p>	<p>определения уровня усвоения учебного материала.</p>



8.	Подведение итогов занятия	3 мин.	Преподаватель проверяет рабочие тетради студентов, письменные ответы, делает акцент на основных понятиях темы, выставляет отметки с комментариями.	Анализ занятия преподавателем	
9.	Домашнее задание	2 мин.	Тема следующего практического занятия «Лабораторные методы диагностики наследственных заболеваний.» Литература: Генетика человека с основами медицинской генетики [		
	Итог	90мин.			

### Основная часть

#### I. Проведение письменного контроля исходных знаний по вопросам (5 мин):

##### (слайд 2 презентации)

1. Генные болезни – это ...
2. Типы наследования признаков при моногенных заболеваниях
3. Ферментопатия – это...
4. Какой метод позволяет определить тип наследования признака?
5. Для чего используется биохимический метод в генетике?

Актуализация правильных ответов. (слайд 3)

Эталон ответа:

1. Генные болезни – это - это разнородная по клиническим проявлениям группа заболеваний, обусловленных мутациями на генном уровне.
2. Типы наследования признаков при моногенных заболеваниях
  - аутосомно-доминантные,
  - аутосомно-рецессивные,
  - X-сцепленные доминантные,
  - X-сцепленные рецессивные
  - митохондриальные
3. Ферментопатия – это генные болезни, которые проявляются наследственными дефектами обмена веществ
4. Генеалогический

5. Диагностики ферментопатии (определения белкового состава крови) (оценка результата: 6 ответов – «5», 5 ответов – «4», 4 ответа – «3»)

## II Актуализация теоретических знаний. Классификация генных заболеваний.

1. На какие группы делятся генные заболевания?
2. Приведите примеры аутосомно-доминантных заболеваний
3. Приведите примеры аутосомно-рецессивных заболеваний

Приведите примеры X-сцепленных рецессивных заболеваний

### 1. Аутосомно-доминантные заболевания

- 1.1. Синдром Марфана
- 1.2. Нейрофиброматоз типа I (Болезнь Реклингхаузена)
- 1.3. Синдром Холт-Орама

### 2. Аутосомно-рецессивные заболевания

- 2.1. Муковисцидоз
- 2.2. Фенилкетонурия
- 2.3. Адреногенитальный синдром
- 2.4. Галактоземия
- 2.5. Врожденный гипотиреоз
- 2.6. Болезнь Тея-Сакса

### 3. X-сцепленные заболевания

- 3.1. Миодистрофия Дюшена
- 3.2. Синдром Мартина-Белл (синдром "ломкой" X-хромосомы)
- 3.3. Гемофилия А

## III Повторение типов наследования заболеваний и их характеристика

Аутосомно-доминантный тип наследования (слайд 5)

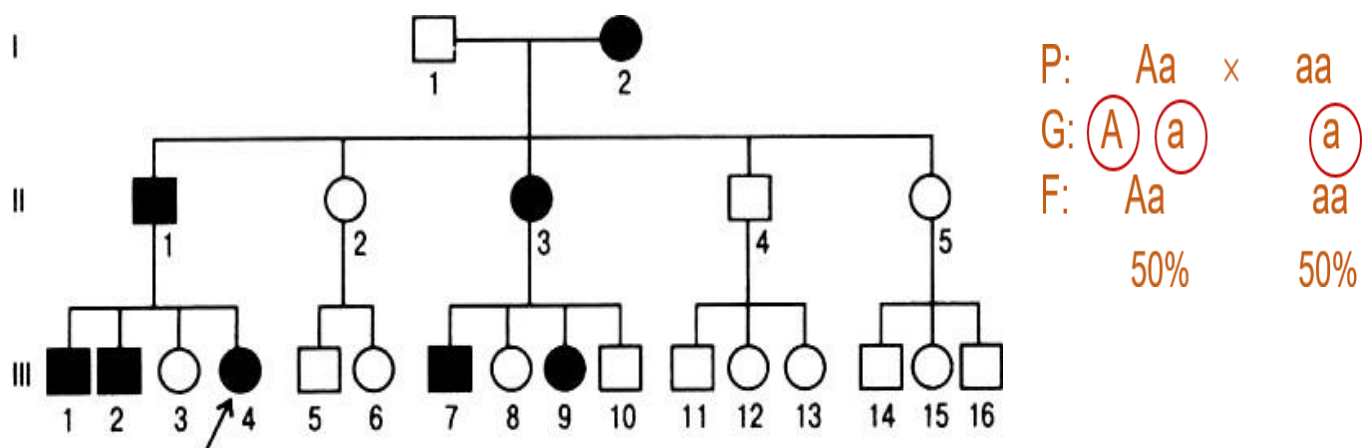
Вопросы:

Как болезнь встречается в поколениях?

Ответ: Болезнь встречается в каждом поколении родословной. Какое соотношение девочек и мальчиков?

Ответ: Соотношение больных мальчиков и девочек равно. Какова вероятность рождения больного ребенка, если болен один из родителей?

Ответ: Вероятность рождения больного ребенка, если болен один из родителей, равна 50%.



Комментарий: Среди аутосомно-доминантных болезней часто встречается эффект неполного доминирования

4. У кого тяжелее будет протекать заболевание у гомо- или гетерозигот?

Ответ: Болезнь у гомозигот протекает тяжелее, чем у гетерозигот

Комментарий: Возможны случаи, когда болезнь носит стертый характер (неполная пенетрантность гена).

### Аутосомно-рецессивный тип наследования (слайд 6)

Вопросы:

Всегда ли будут больны родители больного ребенка?

Ответ: Больной ребенок рождается у клинически здоровых родителей. Какие родственники чаще больны?

Ответ: Болеют сибсы, т.е. братья и сестры. Какое соотношение девочек и мальчиков?

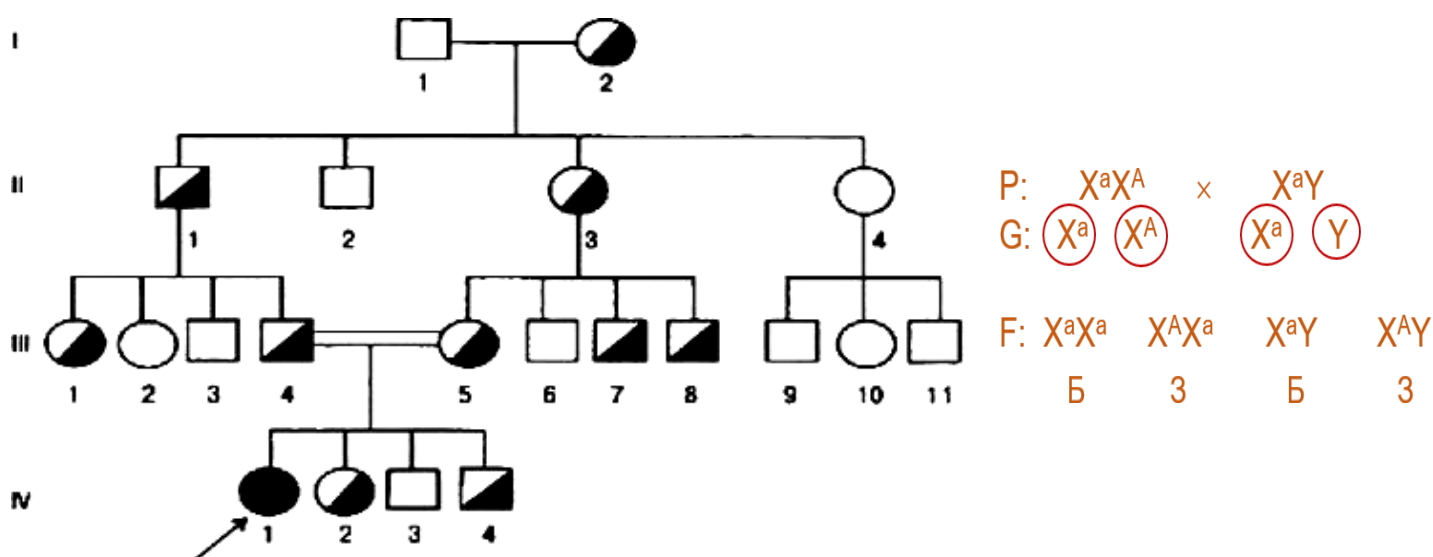
Ответ: Оба пола поражаются одинаково.

Результатом чаще всего какого брака может быть рождение больного ребенка?

Ответ: Чаще встречается при кровнородственных браках.

Какова вероятность рождения больного ребенка, если больны оба родителя?

Ответ: Если больны оба супруга, то все дети будут больными



### С X-сцепленным (рецессивным) типом наследования (слайд 7)

Вопросы:

1. Кто чаще болеет?

Ответ: Болеют только мальчики по линии матери.

P: aa × aa  
 G: a a  
 F: aa  
 100%

2. Будут ли больны родители пробанда?

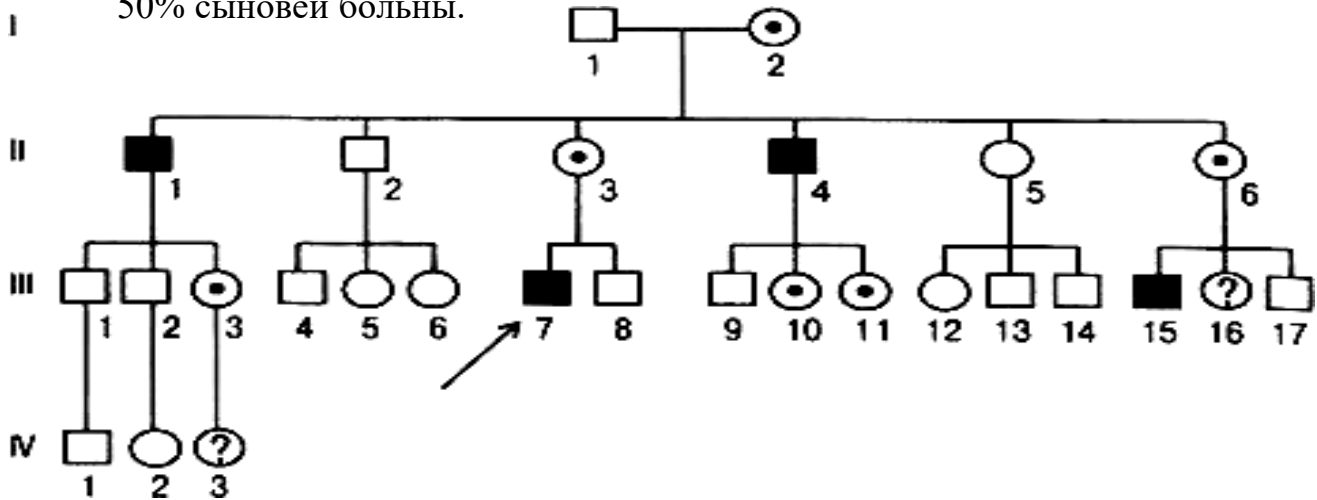
Ответ: Родители пробанда здоровы

3. Кому передают заболевание больные отцы?

Ответ: Больной мужчина не передает заболевание сыновьям, но всегда его дочери являются носителями

4. Каким будет распределение заболевания у детей в браке между женщиной-носителем и больным мужчиной?

Ответ: В браке женщины-носительницы с больным мужчиной 50% дочерей и 50% сыновей больны.



**IV Самостоятельная работа.**

Определите заболевание по симптомокомплексу.

*Студент выбирает соответствующую фотографию из раздаточного материала и приклеивает её в рабочую тетрадь.*

**Задание 1 (слайд 8):** Определите заболевание по симптомокомплексу:

Системное наследственное заболевание, характеризующееся поражением желез внешней секреции, тяжелыми нарушениями функций органов дыхания и желудочно-кишечного тракта с образованием густой слизи. Также характерными симптомами является утолщение концевых фаланг пальцев. Вопрос: какое заболевание? Ответ: Муковисцидоз



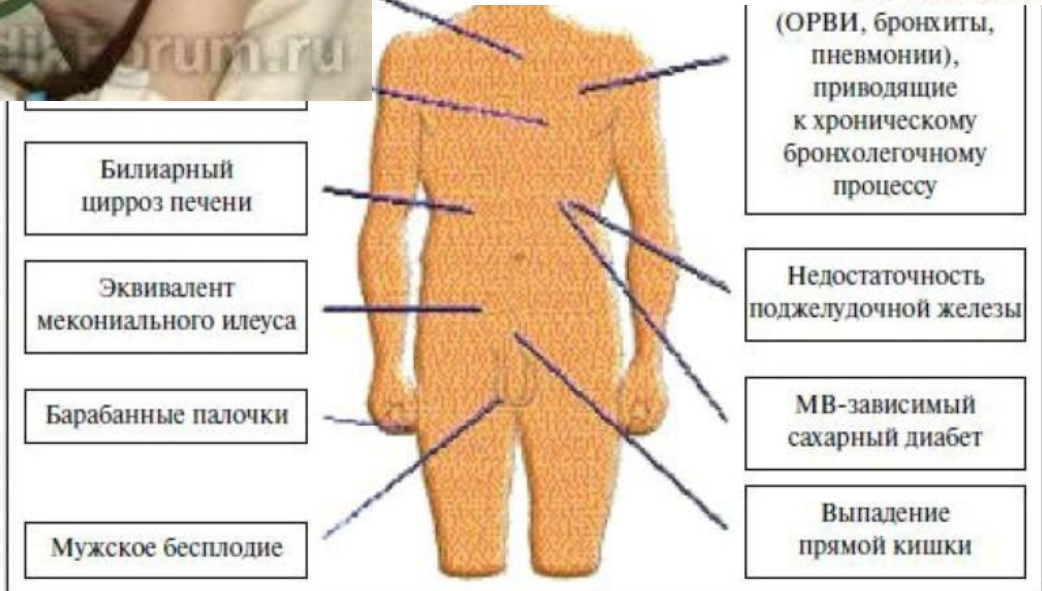
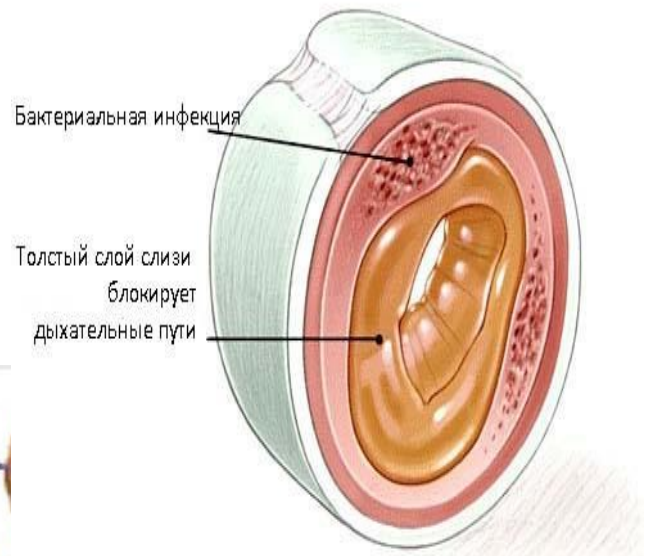


**Основные признаки муковисцидоза у детей (слайд 9)**

*Кишечная и легочная форма муковисцидоза*



**Дыхательные пути у больного муковисцидозом**



Вопрос: тип наследования? Ответ: аутосомно-рецессивный

**Задание 2(слайд 10).**

Определите заболевание по симптомокомплексу: наследственное заболевание, характеризующееся доброкачественными опухолями нервов состоящими из шванновских клеток и фибробластов, а также очаговой гиперпигментацией кожи в подмышечной и паховой областях и в виде пятен «кофе с молоком» и, а также глиомой зрительного нерва.



Вопрос: какое заболевание?

Ответ: Нейрофиброматоз типа I (Болезнь Реклингхаузена)

Вопрос: тип наследования?

Ответ: аутосомно-доминантный

**Задание 3 (слайд 11).** Определите заболевание по симптомокомплексу: наследственное заболевание группы ферментопатий, связанное с нарушением метаболизма аминокислот, с поражением в первую очередь головного мозга с развитием умственной отсталости, поражение печени и почек, от больного исходит специфический «мышинный» запах.

Какое заболевание?

Ответ: Фенилкетонурия

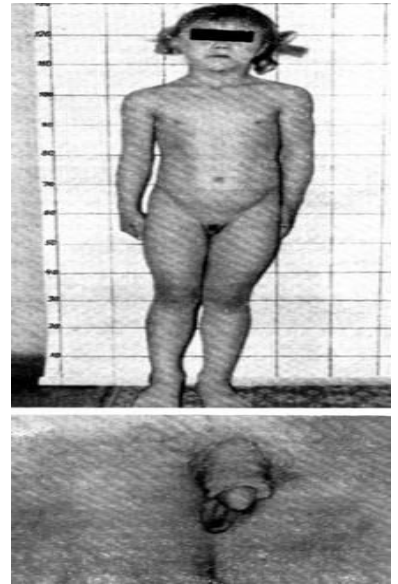
Метаболизм какой аминокислоты нарушен?

Ответ: Фенилаланина.

Какой тип наследования?

Ответ: аутосомно-рецессивный





#### Задание 4 (слайд 12).

Определите заболевание по симптомокомплексу:

врожденная гиперплазия коры надпочечников— группа наследственных болезней, в основе которых лежит недостаточность синтеза стероидных гормонов коры надпочечников (**кортизона и альдостерона**), приводящая к повышению секреции андрогенов, а у плода женского пола этот избыток приводит к маскулинизации наружных половых органов (увеличение клитора, изменение половых губ вплоть до закрытия входа во влагалище).

Вопрос: какое заболевание?

Ответ: Аденогенитальный синдром

Вопрос: тип наследования?

Ответ: аутосомно-рецессивный

#### Задание 5 (слайд 13-15)

Определите заболевание по симптомокомплексу:

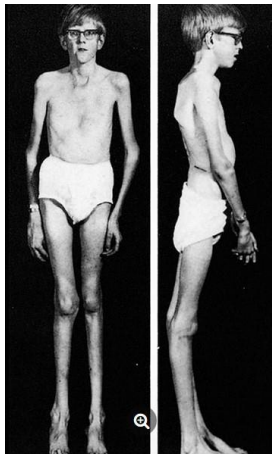
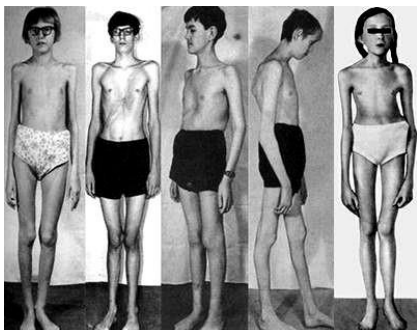
Наследственное заболевание соединительной ткани, проявляющееся изменениями скелета: высоким ростом с относительно коротким туловищем, длинными паукообразными пальцами(арахнодактилия), разболтанностью суставов, часто сколиозом, кифозом, деформациями грудной клетки, аркообразным небом.

Вопрос: какое заболевание?

Ответ: Синдром Марфана

Вопрос: тип наследования?

Ответ: аутосомно-доминантный





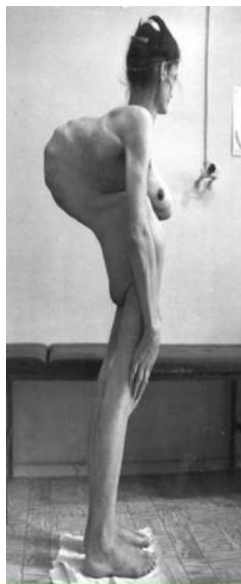
Тонкие пальцы  
(арахнодактилия)



Деформация грудной  
клетки



Аневризма аорты



## Синдром Марфана

Мутантный ген

Нарушения развития  
(обмена)  
соединительной ткани

вывих  
хрусталика  
глаза

вывихи  
и подвывихи  
в суставах

длинные  
и тонкие  
пальцы

пороки  
клапанов  
сердца

страдают  
сосуды

Синдром вызван наследственным пороком развития соединительной ткани. Больные часто умирают от аневризма аорты. Единственная компенсация – **повышенное содержание адреналина в крови**, поэтому больные всю жизнь находятся в возбужденном состоянии и становятся невероятными трудоголиками. Синдромом Марфана страдали всемирно известные личности:

**Авраам Линкольн** – президент США (рост 193 см), **Ганс Христиан Андерсен** – великий писатель, Николо Паганини – великий скрипач,

болезнь придавала ему невероятные технические возможности

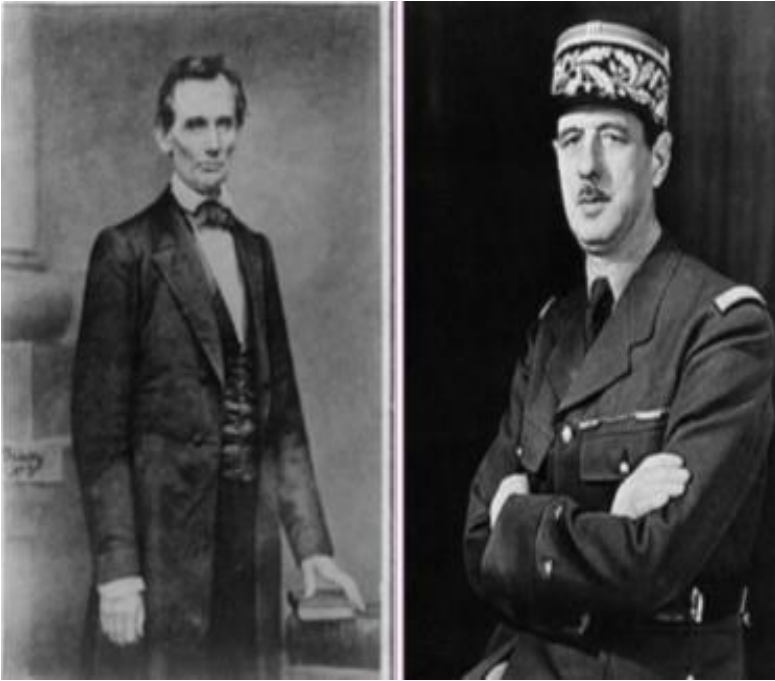
В XX веке жили не менее талантливые «носачи». Э

то Шарль де Голль – президент Франции и

Корней Чуковский – советский детский писатель







### Задание 6 (слайд 16)

Определите заболевание по симптомокомплексу: наследственное заболевание, в основе которого лежит нарушение обмена веществ на пути преобразования галактозы в глюкозу. Заболевание проявляется в первые дни и недели, выраженной желтухой, увеличением печени, выраженной неврологической симптоматикой (судороги, нистагм (непроизвольное движение глазных яблок), гипотония мышц), рвотой; в дальнейшем обнаруживается отставание в физическом и нервно-психическом развитии, возникает катаракта.

Вопрос: какое заболевание?

Ответ: Галактоземия

Вопрос: тип наследования?

Ответ: аутосомно-рецессивный



### Задание 7(слайд 17)

Определите заболевание по симптомокомплексу: характеризуется снижением или отсутствием функций щитовидной железы. При рождении: большая масса тела, грубые черты лица, большой живот, снижен обмен веществ, нарушены пропорции тела (короткие конечности), вялость.

Вопрос: какое заболевание?

Ответ: Врожденный гипотиреоз

Вопрос: тип наследования?

Ответ: аутосомно-рецессивный



### Задание 8(слайд 18)

Определите заболевание по симптомокомплексу: наследственное сочетание аномалий больших пальцев рук и дефекта межпредсердной перегородки; это моногенный синдром множественных пороков развития.



Вопрос: какое заболевание?

Ответ: Синдром Холт-Орама («рука-сердце»)

Вопрос: тип наследования?

Ответ: аутосомно-доминантный



**Задание 9 (слайд 19).** Определите заболевание по симптомокомплексу: наследственное заболевание связано с нарушением свертываемости крови. Сопровождается кровотечениями различной интенсивности и кровоизлияниями в суставы (гемартрозы), в кости, в мышечную ткань (внутримышечные гематомы)

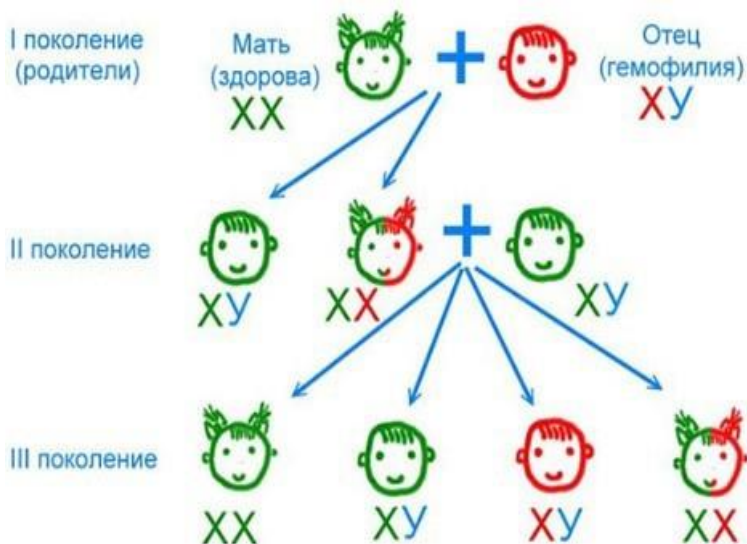
Вопрос: какое

заболевание? Ответ:

Гемофилия А

Вопрос: тип наследования?

Ответ: X-сцепленный рецессивный



### Задание 10 (слайд 20)

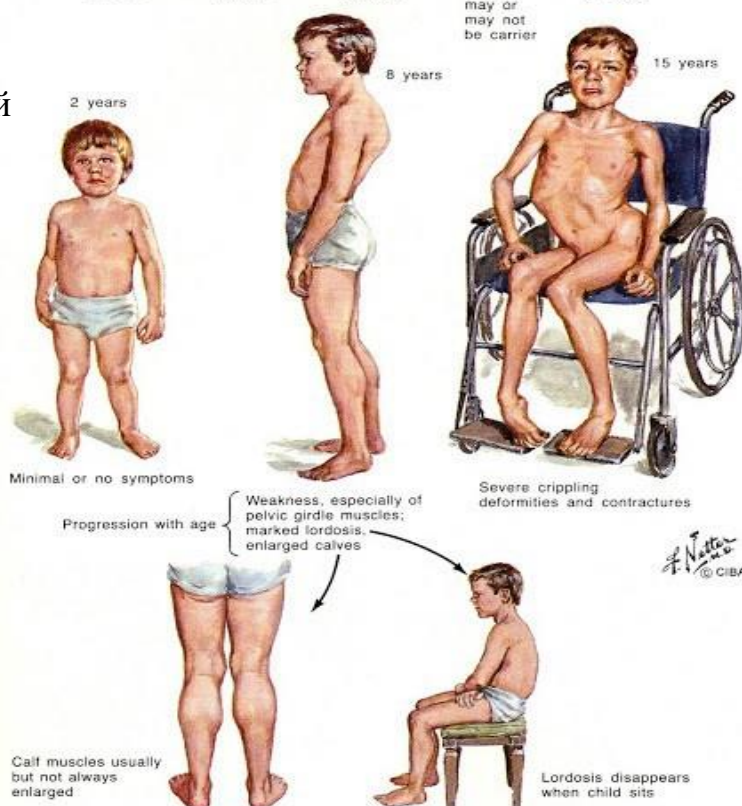
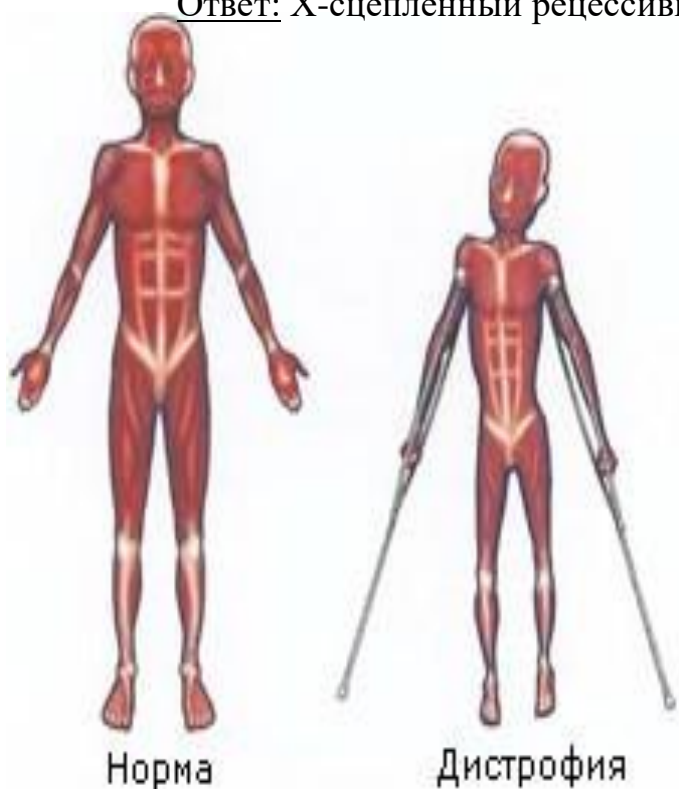
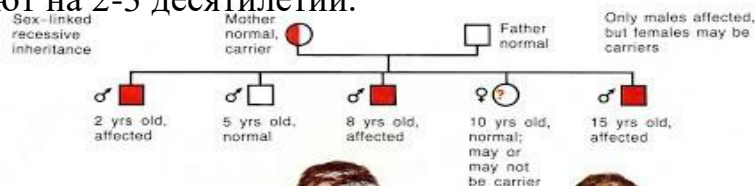
Определите заболевание по симптомокомплексу: наследственное заболевание связано с нарушенным синтезом белка, стабилизирующего работу мембраны мышечных клеток. Дети позднее начинают ходить, не умеют бегать и прыгать, "утиная" походка. Процесс атрофии мышц постепенно приобретает восходящее направление: мышцы бедра – тазовый пояс-плечевой пояс – руки. Атрофический процесс развивается и в сердце (кардиомиопатия). Острая сердечная недостаточность является причиной смерти. Больные умирают на 2-3 десятилетия.

Вопрос: какое заболевание?

Ответ: Миодистрофия Дюшена

Вопрос: тип наследования?

Ответ: X-сцепленный рецессивный



### Задание 11 (слайд 21)

Определите заболевание по симптомокомплексу: наследственное заболевание самая распространенная (после болезни Дауна) форма умственной отсталости. Мальчики болеют в 2-3 раза чаще девочек. Клинические признаки: удлиненное лицо, высокий выступающий лоб, выступающий подбородок, оттопыренные крупные уши, крупные кисти и стопы, макроорхизм, ролапс митрального клапана, плоскостопие, глубокая или умеренная олигофрения.

Вопрос: какое заболевание?

Ответ: Синдром Мартина-Белл (синдром "ломкой" X-хромосомы)

Вопрос: тип наследования?

Ответ: X-сцепленный рецессивный



## **V Письменный опрос студентов по изученной теме с целью определения уровня усвоения учебного материала. (приложение 1)**

Тестирование

*Рекомендации по оцениванию:*

*полный ответ – «5», 1 ошибка – «4», 2 ошибки – «3».*

### **Методические советы по его организации и подведению итогов**

Общая оценка студента за занятие включает:

1. контроля исходных знаний
2. устных ответов на занятии
3. оформлении работы в тетради
4. оценки за тестирование

## **Контрольно-измерительные материалы Тестовое задание.**

### **Вариант 1**

1. Ярким симптомом при нейрофиброматозе является:

- а) гипотония всех мышц
- б) опухоли из нервных окончаний и швановских клеток
- в) вязкая слизь в легких
- г) паукообразные пальцы

2. По какому типу наследуется гемофилия А:

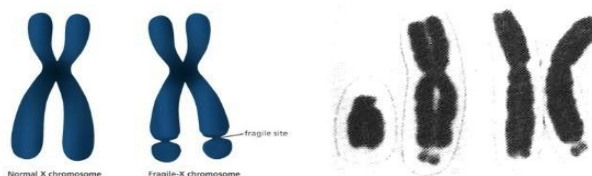
- а) X-сцепленный доминантный
- б) аутосомно-доминантный
- в) X-сцепленный рецессивный
- г) аутосомно-рецессивный

3. По какому типу наследуется миодистрофия Дюшана:

- а) аутосомно-рецессивный
- б) X-сцепленный доминантный
- в) аутосомно-доминантный
- г) X-сцепленный рецессивный

4. Ярким симптомом при синдроме Марфана является

- а) расширение луковицы аорты



- b) нарушение жирового обмена
  - c) желтуха
  - d) вязкая мокрота
5. По какому типу наследуется муковисцидоз
- a) сцепленный с полом доминантный
  - b) сцепленный с полом рецессивный
  - c) аутосомно-доминантный
  - d) аутосомно-рецессивный
6. Ярким симптомом при врожденного гипотиреоза является
- a) вялость и грубые черты лица
  - b) мышинный запах
  - c) вязкая мокрота
  - d) желтуха
7. Ярким симптомом при муковисцидозе является
- a) желтуха
  - b) маскулинизация наружных половых органов
  - c) вязкая мокрота
  - d) «мышинный» запах
8. По какому типу наследуется Нейрофиброматоз типа I (Болезнь Реклингхаузена)
- a) аутосомно-рецессивный
  - b) сцепленный с полом доминантный
  - c) сцепленный с полом рецессивный
  - d) аутосомно-доминантный
9. Ярким симптомом при миодистрофии Дюшена является
- a) мышечная дистрофия
  - b) олигофрения
  - c) кровоизлияние в мышцы
  - d) мышинный запах
10. Ярким симптомом при адреногенитальном синдроме является
- a) маскулинизация наружных половых органов
  - b) непереносимость животных белков
  - c) вязкая слизь в легких и ЖКТ
  - d) диспептические явления и желтуха
11. По какому типу наследуется галактоземия
- a) аутосомно-рецессивный
  - b) аутосомно-доминантный
  - c) сцепленный с полом рецессивный
  - d) сцепленный с полом доминантный

## **Вариант 2**

1. Ярким примером при галактоземии является

- a) грубые черты лица b ) мышинный запах
- c) вязкая мокрота d) желтуха

2. По какому типу наследуется Нейрофиброматоз типа 1 (Болезнь Реклингхаузена)

- a) сцепленный с полом доминантный
- b) аутосомно-рецессивный
- c) сцепленный с полом рецессивный
- d) аутосомно-доминантный

3. По какому типу наследуется галактоземия

- a) сцепленный с полом доминантный
- b) сцепленный с полом рецессивный
- c) аутосомно-рецессивный
- d) аутосомно-доминантный

4. По какому типу наследуется синдром Мартина-Белл

- a) аутосомно-доминантный
- b) X-сцепленный рецессивный
- c) аутосомно-рецессивный
- d) X-сцепленный доминантный

5. По какому типу наследуется гемофилия А

- a) аутосомно-доминантный
- b) X-сцепленный рецессивный
- c) аутосомно-рецессивный
- d) X-сцепленный доминантный

6. По какому типу наследуется синдром Марфана

- a) X-сцепленный рецессивный
- b) аутосомно-доминантный
- c) X-сцепленный доминантный
- d) аутосомно-рецессивный

7. Ярким симптомом при синдроме ломкой X-хромосомы является

- a) маскулинизация наружных половых органов
- b) мышечная атрофия
- c) кровоизлияния
- d) умственная отсталость

8. Ярким примером врожденного гипотериоза является

- a) вязкая мокрота b) вялость и грубые черты лица
- c) желтуха
- d) мышинный запах

9. Ярким примером при синдроме Марфана является

- a) умственная отсталость b) вязкая слизь в легких
- c) паукообразные пальцы
- d) гипотония всех мышц

10. По какому типу наследуется муковисцидоз

- a) аутосомно-рецессивный
- b) сцепленный с полом рецессивный
- c) сцепленный с полом доминантный
- d) аутосомно-доминантный

11. Ярким примером при фенилкетонурии является

- a) плаксивость b) мышинный запах
- c) желтуха
- d) вязкая мокрота

### **Вариант 3.**

1. По какому типу наследуется синдром Мартина-Белл

- a) аутосомно-доминантный
- b) аутосомно-рецессивный
- c) X-сцепленный рецессивный
- d) X-сцепленный доминантный

2. Ярким примером при синдроме Марфана является

- a) желтуха b) расширение луковицы аорты
- c) нарушение жирового обмена
- d) вязкая мокрота

3. По какому принципу наследуется адреногенитальный синдром

- a) аутосомно-доминантный
- b) аутосомно-рецессивный
- c) сцепленный с полом рецессивный
- d) сцепленный с полом доминантный

4. Ярким примером врожденного гипотериоза является

- a) вязкая мокрота b) желтуха
- c) вялость и грубые черты лица
- d) мышинный запах

5. Ярким симптомом при синдроме Холт-Орама является

- a) недоразвитие лучевой кости и большого пальца руки
- b) стопа-качалка
- c) укорочение черепа
- d) расщелина верхнего неба

6. Ярким примером галактоземии является

- a) вязкая мокрота b) мышинный запах
- c) грубые черты лица
- d) желтуха

7. По какому типу наследуется миодистрофия Дюшена

- a) X-сцепленный рецессивный
- b) аутосомно-рецессивный
- c) X-сцепленный доминантный
- d) аутосомно-доминантный

8. Ярким примером при синдроме ломкой X-хромосомы является

- a) маскулинизация наружных половых органов



- b) умственная отсталость
  - c) кровоизлияния
  - d) мышечная атрофия
9. Ярким симптомом при муковисцидозе является
- a) вязкая мокрота
  - b) маскулинизация наружных половых органов
  - c) мышинный запах
  - d) желтуха
10. По какому типу наследуется Нейрофиброматоз типа 1 (Болезнь Реклингхаузена)
- a) аутосомно-рецессивный
  - b) сцепленный с полом доминантный
  - c) аутосомно-доминантный
  - d) сцепленный с полом рецессивный
11. По какому типу наследуется муковисцидоз
- a) аутосомно-рецессивный
  - b) аутосомно-доминантный
  - c) сцепленный с полом рецессивный
  - d) сцепленный с полом доминантный

#### Вариант 4

1. Ярким примером при миодистрофии Дюшена является:
- a) кровоизлияние в мышцы
  - b) олигофрения
  - c) мышечная атрофия
  - d) мышинный запах
2. Ярким симптомом при адреногипоталамическом синдроме является:
- a) вязкая слизь в легких и ЖКТ
  - b) непереносимость животных белков
  - c) диспепсические явления и желтуха
  - d) маскулинизация наружных половых органов
3. По какому типу наследуется Нейрофиброматоз типа 1 (Болезнь Реклингхаузена)
- a) сцепленный с полом доминантный
  - b) сцепленный с полом рецессивный
  - c) аутосомно-рецессивный
  - d) аутосомно-доминантный
4. Ярким примером при ФКУ является:
- a) грубые черты лица
  - b) кашель
  - c) желтуха
  - d) умственная отсталость
5. По какому типу наследуется синдром Марфана:
- a) X-сцепленный доминантный
  - b) аутосомно-доминантный
  - c) X-сцепленный рецессивный

d) аутосомно-рецессивный

6. По какому типу наследуется миодистрофия Дюшена:

- a) X-сцепленный рецессивный
- b) аутосомно-рецессивный
- c) X-сцепленный доминантный
- d) аутосомно доминантный

7. Ярким примером при Муковисцидозе является:

- a) вязкая мокрота
- b) маскулинизация наружных половых органов
- c) мышиный запах
- d) желтуха

8. По какому типу наследуется адреногенитальный синдром:

- a) аутосомно-рецессивный
- b) аутосомно-доминантный
- c) сцепленный с полом рецессивный
- d) сцепленный с полом доминантный

9. По какому типу наследуется Муковисцидоз:

- a) сцепленный с полом рецессивный
- b) сцепленный с полом доминантный
- c) аутосомно-доминантный
- d) аутосомно рецессивный

10. Ярким симптомом при синдроме Марфана является:

- a) гипотония всех мышц
- b) умственная отсталость
- c) вязкая слизь в легких
- d) паукообразные пальцы

11. По какому типу наследуется синдром Мартина-Белл:

- a) X-сцепленный рецессивный
- b) аутосомно-доминантный
- c) X-сцепленный доминантный
- d) аутосомно-рецессивный

Вариант 5

a) По какому типу наследуется Муковисцидоз:

- a) сцепленный с полом рецессивный
- b) сцепленный с полом
- c) аутосомно-доминантный
- d) аутосомно-рецессивный

2. Ярким симптомом при синдроме Марфана является:

- a) вязкая слизь в легких
- b) умственная отсталость
- c) паукообразные пальцы
- d) гипотония всех мышц

3. Ярким симптомом при синдроме ломкой X-хромосомы является:

- a) мышечная атрофия
  - b) маскулинизация наружных половых органов
  - c) кровоизлияния
  - d) умственная отсталость
4. По какому типу наследуется гемофилия-А:
- a) аутосомно-рецессивный
  - b) X-сцепленный доминантный
  - c) аутосомно-доминантный
  - d) X-сцепленный рецессивный
5. По какому типу наследуется синдром Марфана:
- a) аутосомно-доминантный
  - b) аутосомно-рецессивный
  - c) X-сцепленный доминантный
  - d) X-сцепленный рецессивный
6. По какому типу наследуется Галактоземия:
- a) сцепленный с полом доминантный
  - b) аутосомно-рецессивный
  - c) сцепленный с полом рецессивный
  - d) аутосомно-доминантный
7. Ярким симптомом при симптоме Марфана является:
- a) расширение луковицы аорты
  - b) желтуха
  - c) вязкая мокрота
  - d) нарушение жирового обмена
8. Ярким симптомом при врожденном Гипотериозе является:
- a) мышинный запах
  - b) вялость и грубые черты лица
  - c) желтуха
  - d) вязкая мокрота
9. Ярким симптомом при ФКУ является:
- a) кашель
  - b) грубые черты лица
  - c) желтуха
  - d) умственная отсталость
10. Ярким симптомом при ФКУ является:
- a) маскулинизация наружных половых органов
  - b) вязкая слизь в легких и ЖКТ
  - c) диспепсические явления и желтуха
  - d) непереносимость животных белков
11. По какому типу наследуется миодистрофия Дюшена:
- a) X-сцепленный доминантный
  - b) аутосомно-рецессивный
  - c) аутосомно-доминантный
  - d) X-сцепленный рецессивный

## Вариант 6

1. Ярким симптомом при синдроме Марфана является:
  - a) расширение луковицы аорты
  - b) желтуха
  - c) нарушение жирового обмена
  - d) вязкая мокрота
2. По какому типу наследуется синдром Марфана:
  - a) X-сцепленный доминантный
  - b) аутосомно-рецессивный
  - c) аутосомно-доминантный
  - d) X-сцепленный рецессивный
3. Ярким симптомом при ФКУ является:
  - a) грубые черты лица
  - b) кашель
  - c) желтуха
  - d) умственная отсталость
4. Ярким симптомом при синдроме Холт-Орама является:
  - a) «стопа-качалка»
  - b) расщелина верхнего неба
  - c) укорочение черепа
  - d) недоразвитие лучевой кости и большого пальца руки
5. По какому типу наследуется адено-генитальный синдром:
  - a) аутосомно-рецессивный
  - b) сцепленный с полом рецессивный
  - c) аутосомно-доминантный
  - d) сцепленный с полом доминантный
6. Наследственным заболеванием человека является:
  - a) Грипп
  - b) столбняк
  - c) ФКУ
  - d) СПИД
7. Ярким симптомом при синдроме ломкой X-хромосомы является:
  - a) мышечная атрофия
  - b) умственная отсталость
  - c) маскулинизация наружных половых органов
  - d) кровоизлияния
8. Ярким симптомом при ФКУ является:
  - a) диспепсические явления и желтуха
  - b) вязкая слизь в легких и ЖКТ
  - c) маскулинизация наружных половых органов
  - d) непереносимость животных белков
9. Ярким симптомом врожденного Гипотероза:
  - a) вялость и грубые черты лица
  - b) вязкая мокрота
  - c) желтуха

d) мышинный запах

10. По какому типу наследуется гемофилия-А:

- a) аутосомно-рецессивный
- b) X-сцепленный доминантный
- c) X-сцепленный рецессивный
- d) аутосомно-доминантный

11. По какому типу наследуется синдром Мартина-Белл:

- a) аутосомно-доминантный
- b) аутосомно-рецессивный
- c) X-сцепленный рецессивный
- d) X-сцепленный доминантный

### Эталоны ответов на тесты

	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
В-1	b	c	d	a	d	a	c	d	a	a	b
В-2	d	d	c	b	d	b	d	b	c	a	b
В-3	c	b	b	c	a	d	a	b	a	c	a
В-4	c	d	d	d	b	a	a	a	d	d	a
В-5	d	c	d	b	a	b	a	b	d	d	d
В-6	a	c	d	d	a	c	b	d	a	c	c

### Дополнительная самостоятельная работа

1. Заполнить таблицу

Заболевание	кариотип	Частота встречаемости	Основные симптомы
Синдром Дауна			
Синдром Патау			
Синдром кошачьего крика			
Синдром Эдвардса			

Пример заполнения

Заболевание	кариотип	Частота встречаемости	Основные симптомы
Синдром Дауна	47XX,21+; 47XY 21+	1:800	«плоское лицо», брахицефалия, кожная складка на шее у

			<p>новорожденных, монголоидный разрез глаз, эпикант, брахимезофалангия, открытый рот (в связи с низким тонусом мышц и особым строением нёба). плоская переносица, поперечная ладонная складка (называемая также «обезьяньей»), короткая широкая шея, короткий нос</p>
Синдром Патау	<p>47,XX,13+ 47,XY,13+</p>	1:15000	<p>Тяжелые врожденные пороки умеренная микроцефалия, нарушение развития различных отделов ЦНС, низкий скошенный лоб, суженные глазные щели, расстояние между которыми уменьшено, микрофтальмия, помутнение роговицы, запавшая переносица, широкое основание носа, деформированные ушные раковины, расщелина верхней губы и нёба, полидактилия, флексорное положение кистей, короткая шея. характерна задержка умственного развития</p>
Синдром кошачьего крика	<p>46,XX,del(5p-) 46,XY, del(5p-)</p>	1:45 000	<p>Специфический плач, напоминающий кошачье мяуканье, лунообразное лицо, мышечная гипотония, умственное и физическое недоразвитие, микроцефалия, низко расположенные, иногда деформированные ушные раковины, эпикант, антимонголоидный разрез глазных щелей, косоглазие. Иногда наблюдаются атрофия зрительного нерва и очаги</p>

			<i>депигментации сетчатки. Пороки сердца</i>
Синдром Эдвардса	<i>47,XX,18+ 47,XY,18+</i>	1:8000	<i>Аномалии мозгового и лицевого черепа, мозговой череп имеет долихоцефалическую форму. Глазные щели узкие и короткие. Ушные раковины деформированы Грудина короткая, грудная клетка шире и короче нормальной. Аномальное развитие стопы: пятка резко выступает, свод провисает (стопа-качалка), большой палец утолщен и укорочен. Из дефектов внутренних органов наиболее часто отмечаются <u>пороки сердца</u> и крупных сосудов</i>

*2. Написать доклад "Хромосомное заболевание - ...." (выбрать одно, но не из лекционного материала)*

### **Список использованной литературы.**

#### Основные источники:

1. Рубан Э.Д Генетика человека с основами медицинских знаний.- Ростов н/Д: Феникс, 2015.-319 с. – (Медицина).

#### Дополнительные источники:

1. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э., Рачковская И.В., Давыдов В.В. Общая и медицинская генетика (лекции и задачи). – Ростов-на-Дону: Феникс, 2012.
2. Рис, Стернберг. Введение в молекулярную биологию. – М.: Мир, 2013.
3. Тейлор Д., Грин Н., Стаут У. Биология. – М.:Мир, 2004.
4. Электронные образовательные ресурсы (дидактический материал на электронном носителе для интерактивной доски, электронные дидактические материалы информационного, практического и контролирующего типов, электронные учебные пособия)





