

ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ  
УЧРЕЖДЕНИЕ РЕСПУБЛИКИ БАШКОРТОСТАН  
« ТУЙМАЗИНСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»

## МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА

Практического занятия по дисциплине

Генетика человека с основами медицинской генетики по теме  
«Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза»

для специальности 31.02.01 Лечебное дело.

Составитель: преподаватель Асадуллина Лилия  
Назимовна

Рассмотрено на  
заседании ЦМК Общих  
гуманитарных,  
социально-  
экономических и  
профессиональных  
дисциплин

Протокол № \_\_\_\_\_

от « \_\_\_ » \_\_\_\_\_ 2020г

Составлена на основе Федерального  
государственного образовательного стандарта среднего  
профессионального образования по специальности  
31.02.01 Лечебное дело углубленной подготовки,  
утвержденного Приказом Министерства образования и  
науки Российской Федерации от «12» мая 2014 г. № 514

«\_\_\_» \_\_\_\_\_ 2020 г

Зам. директора по учебной работе  
\_\_\_\_\_

Организация-разработчик: ГАПОУ РБ «Туймазинский медицинский колледж»

Разработчик: Асадуллина Л.Н., преподаватель учебной дисциплины генетика человека с основами медицинской генетики высшей квалификационной категории.

## Пояснительная записка

Генетика занимает особое место среди фундаментальных дисциплин современной биологии и медицины. Знание генетики необходимо для понимания не только механизмов нормальной жизнедеятельности, но и патогенеза заболеваний, так как все виды заболеваний и аномалии развития связаны с нарушениями либо генетической информации (наследственные болезни), либо её реализации (приобретённые болезни), либо обоих этих процессов (мультифакториальные заболевания). В последние годы генетический вклад в младенческую смертность возрос с 3 до 40%. Генетические факторы, определяющие возникновение инвалидности с детства, реализуются у 7 детей из 1000. Согласно существующей статистики, в России ежегодно рождается более 70 000 новорожденных с самыми серьезными дефектами и пороками развития, часть из которых погибает и определяет уровень пренатальной смертности. Оставшиеся в живых - становятся инвалидами с детства. Причем 56% этой патологии носит наследственный характер. Следовательно, эта проблема носит не только медико-социальный характер, но и имеет огромное государственное значение. Изучение генетики человека с основами медицинской генетики необходимо для будущей профессиональной деятельности, в том числе для распространения генетических знаний среди широких слоев населения. Средний медицинский работник должен осознавать, что рождение здорового полноценного человека является задачей государственной важности.

Методическая разработка составлена в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта, соответствует рабочей программе дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» и предназначена для студентов, обучающихся по образовательным программам специальности 31.02.01 Лечебное дело. Методическая разработка практического занятия по теме: «Виды изменчивости и виды мутации у человека. Факторы мутагенеза» преследует цель помочь студентам в их самостоятельной работе над сложной темой предмета, повысить уровень знаний и обеспечить их систематизацию, выработать четкость изложения материала, при выполнении заданий .

Тема практического занятия: « Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза».

**Методологическое обоснование:** мутационная и модификационная изменчивость являются универсальными свойствами живого. Мутационная изменчивость поставляет материал для эволюции. Для человека мутации являются причиной многих наследственных заболеваний. Модификационная изменчивость обеспечивает адаптацию организма к окружающей среде. Модификационная изменчивость имеет принципиальное значение для медицины. Методологическая цель -изучить сущность и возможности методов исследования генетики человека для понимания причин возникновения различных форм и видов изменчивости в том числе заболеваний связанные с изменением наследственности , с целью профилактики рождения больных детей.

**Цели самоподготовки.** После изучения темы в процессе самоподготовки

**Студент должен уметь:**

1. Сравнивать мутации и модификации.
2. Отличать мутации и модификации.
3. Собирать данные характеризующие количественную сторону проявления признака.
4. Обосновать опасность загрязнения окружающей среды мутагенами для сохранения видового многообразия и здоровья человека и общества.
5. Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией.
6. Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.
7. Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.
8. Проводить профилактическую работу.

**Студент должен знать:**

**1. Понятия и термины:**

- изменчивость
- генотипическая изменчивость
- фенотипическая изменчивость
- мутационная изменчивость
- мутация
- генная мутация
- хромосомная мутация
- геномная мутация
- комбинативная изменчивость

- норма реакции
- мутагены
- мутагенез
- пенетрантность
- полиплоидия
- гаплоидия
- гетероплоидия
- экспрессивность

2. Классификацию форм и видов изменчивости
3. Классификации, свойства и примеры модификаций.
4. Классификации, свойства и примеры мутаций
5. Сущность проблемы наследования приобретенных признаков

### ***Оснащение:***

Наглядные пособия

#### 1. Таблицы:

- 1.1 Модификационная изменчивость
- 1.2 Анэнцефалия
- 1.3 Полидактилия
- 1.4 Фенилкетонурия
- 1.5 Синдром Дауна
- 1.6 Синдром Шерешевского-Тернера
- 1.7 Синдром Клайнфельтера
- 1.8 Синдром трисомии по X-хромосоме

2. Комплект цветных диапозитивов «Хромосомные синдромы. Портретная диагностика»
3. Дидактический раздаточный материал с примерами форм и видов изменчивости для самостоятельной работы.

### **ХОД РАБОТЫ**

#### **1-ЭТАП ПОДГОТОВИТЕЛЬНЫЙ**

Изменчивость – свойство живых организмов приобретать новые свойства, особенности , признаки , в следствии чего особи принадлежащие одному виду становятся отличимыми друг от друга.

Фенотип- это совокупность внешних и внутренних признаков характеризующих особи данного вида.

Генотип- совокупность генов данного организма .

Ген- участок молекулы ДНК ответственный за развитие конкретного признака (доминантного , рецессивного , нормального или патологического ).

Хромосомы- носители наследственного материала .

Кариотип- полный набор хромосом характерный для данного вида организма.

Синдром- комплекс совместно возникающих патологических признаков.

В зависимости от изменения генотипа или фенотипа различают 2 формы изменчивости : фенотипическая – определенная ,не наследственная .Пример: приобретение загара , прекращение воздействия фактора постепенно приводит к его исчезновению. Степень загара можно регулировать т.е. предопределить . Цвет загара по наследству не передается. Генотипическая – не определенная , наследственная Пример : мутации не возможно предвидеть и заранее предопределить ( действие препаратов ,ядохимикатов , различных видов излучений ) .Чаще наследственно отягощенные люди рожают больных детей страдающих как генными так и хромосомными заболеваниями, насколько чаще или реже зависит от характера гена (доминантный или рецессивный он) и каковы родители по генотипу ( гомозиготы или гетерозиготы) .

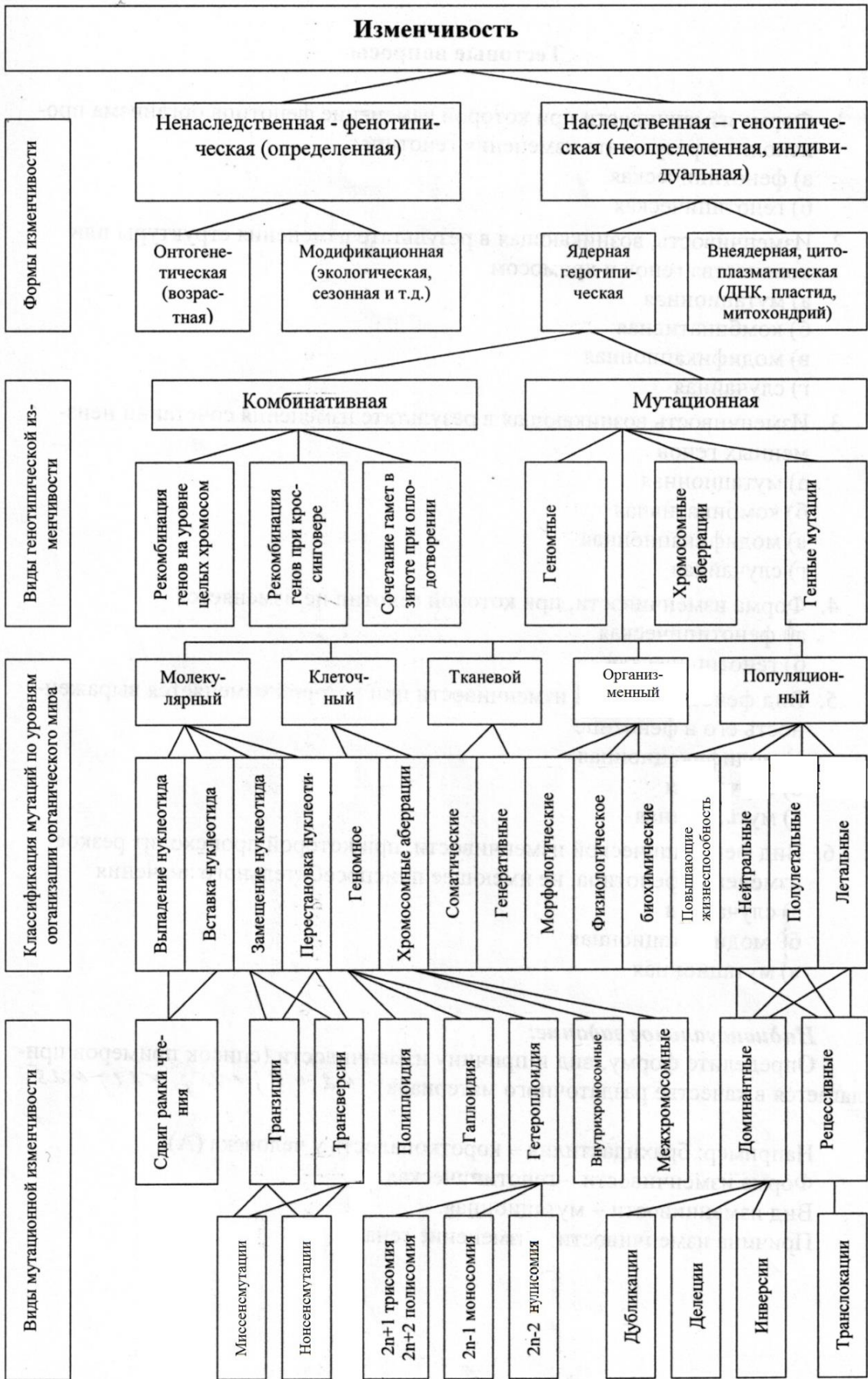
Различают 2 вида фенотипической изменчивости модификационный и случайный Модификации- изменения , которые приобретаются в течении жизни под действием факторов лежащих в пределах нормы реакции организма. Все изменения, которые наблюдаются в плане нормы физического, психического, умственного развития человека. Это и есть модификации.

Случайный вид фенотипической формы изменчивости- возникает в следствии действия не благоприятных факторов ( действие высоких или низких температур , кислот, щелочей , ядов, токсинов и др.) которые приводят к нарушению целостности тканей приводя к образованию рубцов, швов, шрамов и т.д.Пример: оспенные рубцы на открытых участках кожи после перенесенной болезни . Приобретаются при жизни не наследуются .

Различают 2 вида генетической формы изменчивости комбинативный и мутационный. Комбинации- возникают в следствии 2х причин одна из причин рекомбинация генов в процессе кроссинговера во время мейоза , вторая- случайное сочетание половых клеток родителей например- дигетерозигота –АаВв образует 4 типа гамет каждая из которых может оплодотвориться и дать 4 сочетания генотипов детей. Таким образом комбинации передаются по наследству но не являются патологическими.

Мутационный вид- генотипической формы изменчивости у человека в зависимости от материала изменчивости бывает- генный и хромосомный . Гены бывают доминантные и рецессивные . В зависимости от того какой ген отвечает за норму (N) доминантный или рецессивный , объяснение причины следующее: например все гены которые отвечают за процессы образования ферментов гормонов и антител в организме в норме доминантные, значит, любая мутация их приводит к превращению их в неработающий рецессивный вид и наоборот есть признаки – простые, цвет волос, глаз , пятипалость за них отвечают рецессивные гены, которые мутируя превращаются в патологические доминантные гены. Вывод генные мутации передаются по наследству .

Хромосомные мутации связаны с изменением структуры хромосом ( синдром « кошачий крик»), или изменением их количества, пример: с.45,X0; с.47,XXY;с.47,(21+)XY. ( см таблицу )



2-ЭТАП САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА 1. Выполнить задание: определите форму, вид изменчивости и объясните причину возникновения изменчивости, на данных примерах:

- 1) В семье гетерозиготных здоровых родителей, в роду которых были больные, родился больной фенилкетонурией ребенок.
- 2) При длительном употреблении жесткой воды, у человека развивается каменная болезнь, почечная, печеночная, мочевого пузыря.
- 3) Анализ материала диагностики показал следующий результат с. 48,xxxx.
- 4) В течении года у человека наблюдается периодическое изменение интенсивности функционирования желез внутренней секреции.

ПРИМЕР выполнения задания: с. 47, (21+) XY с. Дауна, пишем

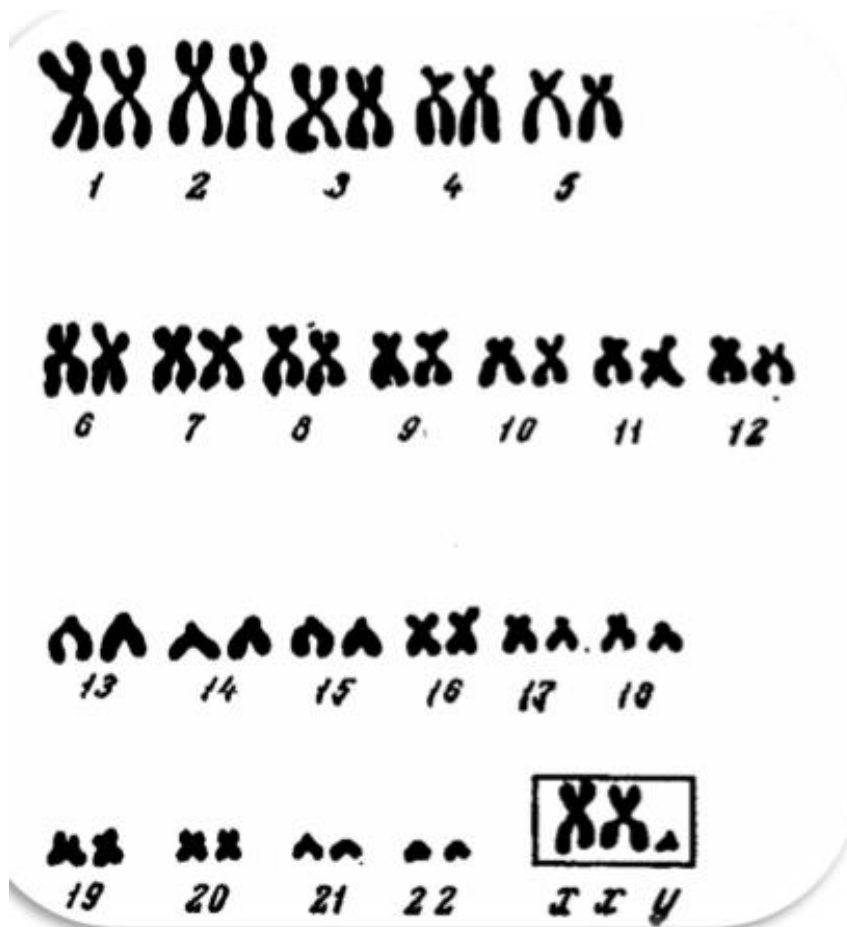
Форма изменчивости: Генотипическая

Вид изменчивости: Хромосомная мутация

Причина изменчивости: синдром трисомии, связанный с одной лишней хромосомой, в 21-ой паре аутосом у особи мужского пола.

Вам дано четыре задания на разные формы и виды изменчивости. Выписываете каждый пример и выполняете по образцу, пишем коротко и по существу. При выполнении работы руководствуйтесь таблицей (см. выше).

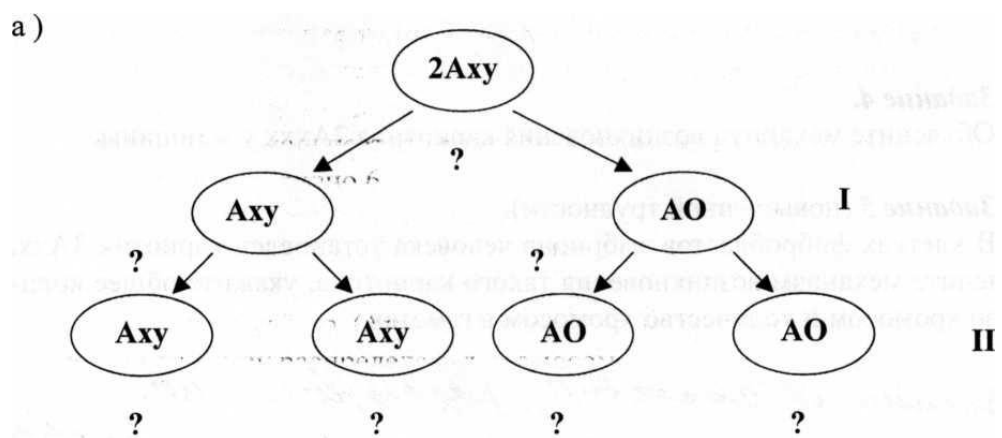
2. Изучите рисунок кариограммы, определите кариотип (нормальный или патологический), пол человека. Составьте формулу кариотипа этого человека, назовите синдром и объясните причину патологии.





3. Дана схема мейоза( см.ниже)

Задание: определите количество хромосом во всех клетках, объясните причину распределения хромосом .



Домашнее задание подготовиться к практическому занятию по теме: Медико-генетическое консультирование. Методы пренатальной диагностики .