

201С, 202С, 203С 27.10.20 г.

Тема занятия (№ 7): Хромосомные и генные болезни

1. Запишите дату, тему и план в тетрадь.

План:

- Наследственные болезни и их классификация.
- Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты.
- Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром полисомии по Y-хромосоме.
- Аутосомно-доминантные заболевания.
- Аутосомно-рецессивные заболевания.
- X-сцепленные рецессивные и доминантные заболевания.
- Y-сцепленные заболевания.

2. Изучите теоретический материал по учебнику - Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики.

с.180 – 229

Выполните задание:

1. Запишите в тетради кратко особенности клиники наследственных заболеваний.

Самостоятельная работа:

Заполните по образцу таблицу 1

Таблица 1

Наследственные болезни

Хромосомные болезни	Примеры	Кариотип
1. Синдромы с числовыми аномалиями половых хромосом	- Синдром Шерешевского-Тернера; - -	45 X0

	-	
2.		

1. Напишите кариотипы здоровых мужчины и женщины
2. Напишите кариотипы людей с числовыми аномалиями половых хромосом:
 - Синдром Шерешевского-Тернера
 - Синдром Клайнфельтера
 - Синдром трисомии - X
3. Напишите кариотипы людей с числовыми аномалиями аутосом:
 - Синдром Дауна
 - Синдром Патау
 - Синдром Эдвардса

Инструкция к тесту

Прочитайте внимательно вопрос и выберите один из предложенных вариантов ответов

Тестовые задания

1. Заболевание с наследственной предрасположенностью, причиной которых является совокупное действие мутаций в нескольких локусах хромосом – это:
 - а) Моногенные;
 - б) Мультифакториальные;
 - в) Хромосомные;
 - г) Наследственные.
2. Альбинизм наследуется по типу:
 - а) Аутосомно – доминантный;
 - б) Сцепленный с полом доминантный;
 - в) Аутосомно – рецессивный;
 - г) Сцепленный с полом рецессивный.
3. Девочка с синдромом Шерешевского – Тернера имеет кариотип:
 - а) 47 ,XXX;
 - б) 46 ,XX;
 - в) 45,ХО;
 - г) 47 ,XX + 18.
4. Дальтонизм наследуется по типу:
 - а) Аутосомно – доминантный;
 - б) Сцепленный с полом доминантный;
 - в) Сцепленный с полом рецессивный;
 - г) Аутосомно – рецессивный.
6. Для больного с синдромом « Кошачьего крика » характерен кариотип:
 - а) 45, XX;
 - б) 46, XX , 5p;
 - в) 46, XXX , + 21;
 - г) 47, XXX.

8. Какую хромосомную аномалию можно заподозрить у больной с такими симптомами как низкий рост, боковые кожные складки на шее, неразвитые вторичные половые признаки:

- а) Синдром Трипло – X;
- б) Синдром Дауна;
- в) Синдром Шерешевского - Тернера;
- г) Синдром Патау.

9. Для больного с синдромом Клайнфельтера характерен кариотип:

- а) 47, ХУУ;
- б) 46, ХУ;
- в) 47,ХХУ;
- г) 47, ХУ+ 21.

10. Для больного с синдромом Эдвардса характерен кариотип:

- а) 47, ХУ + 18;
- б) 47, ХХ + 21;
- в) 47, ХУ + 13;
- г) 46, ХО.

Заполните по образцу таблицу 2

Таблица 2

Наследственные болезни

Генные болезни	Примеры	Тип наследования
1. Заболевание связанное с нарушением обмена углеводов	Гликогеновая болезнь	Аутосомно-рецессивный
2. Заболевание связанное с расстройством аминокислотного обмена	- -	

3. Заболевания связанные с нарушением липидного обмена		
4. Заболевания связанные с нарушением обмена соединительной ткани		
5. Заболевания связанные с нарушением обмена металлов		
6. Заболевания связанные с нарушением обмена в эритроцитах		

Инструкция к тесту

Прочитайте внимательно вопрос и выберите один из предложенных вариантов ответов

Тестовые задания

1. Наследственное заболевание, характеризующееся несвертываемостью крови у больного, называется:

- а) Гемофилия;
- б) Фенилкетонурия;
- в) Талассемия;
- г) Альбинизм.

2. Наследственное заболевание, характеризующееся нарушением цветового зрения – это:

- а) Ихтиоз;
- б) Астигматизм;
- в) Дальтонизм;
- г) Альбинизм.

3. Наследственное заболевание, сопровождается накоплением в организме, больного фениланина и продуктов его обмена, называется:

- а) Гемофилия;

б) Фенилкетонурия;

в) Алькаптонурия;

г) Галактоземия.

4. Наследственное заболевание, характеризующееся отсутствием в организме больного красящего пигмента меланина, называется:

а) Астигматизм;

б) Альбинизм;

в) Сахарный диабет;

г) Дальтонизм.

1. Отправьте выполненную самостоятельную работу на мой эл. адрес: sanida.hazievna@yandex.ru в срок до 29.10.20г.
- 2.