

Муниципальное казённое общеобразовательное учреждение
«Малодербетовская средняя общеобразовательная школа имени К.Д.Убушиевой»

РАССМОТРЕНО:
на заседании МО
учителей ЕМ цикла
Протокол № 1
от «30» августа 2021 года
Руководитель МО
Ан Анджаева В.Б.

СОГЛАСОВАНО:
Заместитель директора
по УВР
Е.В. Погорелова
Погорелова Е.В.
«30» 08. 2021 г.

УТВЕРЖАЮ:
Директор
З.П. Караева
Караева З.П.
«31» 08. 21 г.



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
спецкурса
«Наследственность и здоровье человека», 11 класс

Учитель: Анджаева В.Б.

Аннотация
к рабочей программе элективного учебного предмета «Наследственность и здоровье»

Уровень среднего общего образования

Рабочая программа по учебному элективному предмету «Наследственность и здоровье» для 10-11 класса (уровень среднего общего образования) разработана с учётом требований и положений, изложенных в следующих документах:

- Закон РФ «Об образовании в Российской Федерации» от 29.12.2012 № 273-ФЗ;
- Федеральные требования к образовательным учреждениям в части минимальной оснащённости учебного процесса (приказ Минобрнауки России от 04.10.2010 № 986 «Об утверждении федеральных требований к образовательным учреждениям в части минимальной оснащённости учебного процесса и оборудования учебных помещений»).

Цели курса:

1. Углубить и расширить знания учащихся, интересующихся биологией по наиболее важным и значимым проблемам наследственности человека как факторе здоровья.
2. Ознакомить обучающихся с основными методами изучения генетики человека, на конкретных заболеваниях, рассмотреть последствия мутаций, затрагивающих генотип человека.
3. Показать учащимся, что знания законов генетики позволяет предупредить наследственные болезни или ослабить их проявление.

Задачи:

Развивающие

1. Сформировать знания о материальных носителях наследственности.
2. Сформировать знания учащихся о здоровье не только как о состоянии благополучия организма, но и как процесс постоянного поддержания этого благополучия.
3. Показать, что на здоровье влияют разные типы наследования, в том числе и цитоплазматическая наследственность.
4. Рассмотреть причины возникновения и основные типы мутаций, влияющих на наследственность и здоровье.
5. Сформировать знания обучающихся о методах изучения наследственности человека и профилактике обнаружении и лечения наследственных заболеваний.

Обучающие

1. Формировать умение пользоваться генетическими навыками при решении генетических задач.
2. Способствовать умению применять теоретические знания в различных жизненных ситуациях.

Воспитательная

1. Способствовать формированию негативного отношения к факторам, снижающим здоровья.

Курс позволит учащимся усвоить основные понятия, термины и законы генетики, разобраться в генетической символике, объяснить жизненные ситуации с точки зрения генетики, подготовиться к ЕГЭ, а может и выбору профессии биологической направленности.

Программа элективного учебного предмета «Наследственность и здоровье» предназначена для учащихся 10-11 класса, выбравших профиль естественнонаучной направленности и рассчитана на 1 час в неделю. Всего за два года обучения программой предусмотрено 69 часов (35 часов в 10 классе и 34 часа в 11 классе). Срок реализации программы всего курса – 2 года.

Пояснительная записка

Программа элективного учебного предмета “Наследственность и здоровье” предназначена для учащихся 10–11 классов. В курсе “Общая биология” не достаточно времени уделяется изучению вопросов, касающихся наследственности человека, в связи с этим учащимся, интересующимся генетикой, предлагается данный курс. Программа элективного учебного предмета “Наследственность и здоровье” рассматриваются как теоретические, так и практические работы по решению генетических задач, знакомящих обучающихся с многообразием наследственных заболеваний их лечений и профилактикой. Решение задач, как учебно-методический приём при изучении вопросов наследственных заболеваний способствует качественному усвоению знаний, получаемых теоретически, повышая их образность, развивает умение рассуждать и обосновывать выводы, расширяет кругозор учащихся. Использование задач развивает у школьников логическое мышление, позволяет им глубже понять учебный материал.

Цели курса:

1. Углубить и расширить знания учащихся, интересующихся биологией по наиболее важным и значимым проблемам наследственности человека как факторе здоровья.
2. Ознакомить обучающихся с основными методами изучения генетики человека, на конкретных заболеваниях, рассмотреть последствия мутаций, затрагивающих генотип человека.
3. Показать учащимся, что знания законов генетики позволяет предупредить наследственные болезни или ослабить их проявление.

Для обеспечения эффективного медико-генетического консультирования необходима пропаганда генетических знаний, осведомленности населения в вопросах наследственных болезней.

В основу программы элективного учебного предмета “Наследственность и здоровье” положены принципы: углубления и систематизации знаний, полученных при изучении основного курса, прикладной направленности курса, развитие интереса учащихся к самостоятельному приобретению знаний, через подготовку сообщений, написание рефератов, поиск серьезных источников информации, в которых знания излагаются в точном соответствии с современным состоянием науки. Это поможет реализовать исследовательский подход, вовлечь учащихся в поисковую, творческую деятельность.

Курс позволит учащимся усвоить основные понятия, термины и законы генетики, разобраться в генетической символике, объяснить жизненные ситуации с точки зрения генетики, подготовиться к ЕГЭ, а может и выбору профессии биологической направленности.

Задачи:

Развивающие

1. Сформировать знания о материальных носителях наследственности.
2. Сформировать знания учащихся о здоровье не только как о состоянии благополучия организма, но и как процесс постоянного поддержания этого благополучия.
3. Показать, что на здоровье влияют разные типы наследования, в том числе и цитоплазматическая наследственность.
4. Рассмотреть причины возникновения и основные типы мутаций, влияющих на наследственность и здоровье.
5. Сформировать знания обучающихся о методах изучения наследственности человека и профилактике обнаружения и лечения наследственных заболеваний.

Обучающие

1. Формировать умение пользоваться генетическими навыками при решении генетических задач.
2. Способствовать умению применять теоретические знания в различных жизненных ситуациях.

Воспитательная

1. Способствовать формированию негативного отношения к факторам, снижающим здоровья.

Критерии оценки успешности

Обучающийся получает зачёт при условии выполнения заданий 75-100%. В задания входят – решение задач, письменные ответы по карточкам, онлайн тестирование, успешные устные ответы.

Дополнительные балы ученик получает:

1. Использование Интернет технологий.
2. Выполнение заданий сверх обязательного минимума.
3. Доклады в школе или за её пределами.

Глубокому и осмысленному усвоению знаний способствует организация учебной работы:

проведение лабораторных практикумов по решению задач, используя в качестве примеров часто встречающиеся заболевания;

целенаправленное решение различных генетических задач, в рамках самостоятельной деятельности.

Важным структурным компонентом данного курса является достижение планируемых результатов различными способами.

Личностные, метапредметные и предметные результаты освоения учебного курса «Наследственность и здоровье»

Программа обеспечивает достижение следующих результатов освоения образовательной программы среднего общего образования:

Личностные:

1. сформированность познавательных интересов и мотивов, направленных на изучение основ наследственности;
2. сформированность интеллектуальных умений (доказывать, строить рассуждения, анализировать, сравнивать, делать выводы); сформированность гуманного отношения к людям, имеющим наследственные заболевания;
3. сформированность основ здорового образа жизни и здоровьесберегающих технологий;
4. сформированность умений применять знания закономерностей наследственности по отношению к человеку;
5. сформированность умений обосновывать необходимость обеспечения генетической безопасности человека;
6. сформированность понятий о факторах риска для жизни и здоровья современного человека и последующих поколений;
7. сформированность умений объяснять причины возникновения некоторых генетических заболеваний;
8. сформированность нравственного сознания на основе признания ценностей жизни во всех её проявлениях и необходимости ответственного, бережного отношения к своему здоровью;
9. готовность и способность вести диалог (в том числе с представителями науки), достигать в нём взаимопонимания, находить общие цели и сотрудничать для их достижения;

10. готовность и способность к образованию, в том числе самообразованию, на протяжении всей жизни; сознательное отношение к непрерывному образованию как условию успешной профессиональной и общественной деятельности;
11. осознанный выбор будущей профессии и возможностей реализации собственных жизненных планов; отношение к профессиональной деятельности как возможности участия в решении личных, общественных, государственных, общенациональных проблем.

Метапредметные:

1. овладение умениями работать с разными источниками биологической и медицинской информации на бумажных и электронных носителях, анализировать и оценивать, преобразовывать из одной формы в другую;
2. сформированность умений критически оценивать и интерпретировать информацию, получаемую из различных источников;
3. сформированность умений представлять изученный материал, используя возможности компьютерных технологий;
4. овладение составляющими исследовательской и проектной деятельности, включая умения видеть проблему, ставить вопросы, выдвигать гипотезы, делать выводы и заключения, структурировать материал, объяснять, доказывать, защищать свои идеи;
5. способность и готовность к самостоятельному поиску методов решения практических и экспериментальных задач, применению различных методов познания в области биологии и медицины;
6. овладение умением продуктивно общаться и взаимодействовать в процессе совместной деятельности, учитывать позиции других участников группы;
7. умение использовать средства информационных и коммуникационных технологий (далее - ИКТ) в решении когнитивных, коммуникативных и организационных задач при осуществлении проектной, экспериментальной и исследовательской деятельности;
8. владение языковыми средствами (научная терминология) - умение ясно, логично и точно излагать свою точку зрения, использовать адекватные языковые средства при обосновании проведённых исследований и экспериментов, а также для дискуссии и аргументации своей позиции, сравнивать разные точки зрения, отстаивать позицию;
9. умение планировать и оценивать результаты деятельности, соотносить их с поставленными целями и жизненным опытом, публично представлять её результаты, в том числе с использованием средств информационно-коммуникационных технологий.
10. владение навыками познавательной рефлексии как осознания совершаемых действий и мыслительных процессов, их результатов и оснований, границ своего знания и незнания, новых познавательных задач и средств их достижения.

Предметные:

1. профессиональная ориентация учащихся в области естественных наук, в частности, в области медицины и генной инженерии;
2. сформированность представлений о медицинской биологии и о её роли в современном мире;
3. сформированность представлений о методиках исследования в области медицинской биологии и генетики, в частности, о причинах наследственных заболеваний и механизмах их наследования;
4. сформированность умений выявлять зависимости и закономерности, предвидеть развитие наследственных заболеваний;
5. сформированность умений критически оценивать бытующие среди населения и в средствах массовой информации спекулятивные и некомпетентные взгляды на некоторые результаты и возможности современной биологии и медицинской генетики;

6. осознание роли генетических знаний для медицины и здравоохранения;
7. осознание роли медико-генетического консультирования; пропаганда здорового образа жизни, воспитание моральных ценностей.

В результате изучения курса выпускник научится:

1. использовать биологические (генетические) законы и закономерности при решении генетических задач;
2. свободно оперировать специфической для данного направления (биология, медицина) терминологией и символикой;
3. рассчитывать и оценивать вероятность возникновения различных заболеваний и их протекание в различных ситуациях;
4. правильно оформлять условия, решения и ответы генетических задач, логически рассуждать и обосновывать выводы;
5. свободно интерпретировать, анализировать и сравнивать данные медицинской статистики;
6. строить графики мониторингов различных наследственных и ненаследственных заболеваний, заявленных в данной программе;
7. использовать знания статистического анализа при решении генетических задач;
8. применять аналитические методы решения генетических задач, грамотно оформлять решения.

Тематический план

№ раздела	Наименование темы, раздела	Количество часов			Форма контроля
		всего	Лекции	Практические	
10 класс					
1.	Введение	2	2		
2.	История изучения человеческого организма от Аристотеля до наших дней	3	2		1
3	Наследственность как фактор здоровья	1	1		
4.	Наследственный аппарат соматических и генеративных клеток человека	11	4	6	1
5.	Методы изучения наследственности человека.	18	8	8	2
	ИТОГО	35	17	14	4
11 класс					
6.	Болезни человеческого организма	30	16	12	2
7.	Влияние вредных привычек на здоровье человека.	4			4
	ИТОГО ЗА 11 КЛАСС	34	16	12	6
	ИТОГО ЗА ВЕСЬ КУРС ОБУЧЕНИЯ	69	33	26	10

Учебный план

	Наименование темы, раздела	Количество часов	

№ раздела		всего	Лекции	Практические	Форма контроля
10 класс					
1.	Введение	2	2		
1.1.	Здоровье как состояние полного благополучия организма. Современный “стандартный”, “средний” человек.		1		
1.2.	Здоровье как норма реакции на окружающую среду.		1		
2.	История изучения человеческого организма от Аристотеля до наших дней	3	2		1
2.1.	Ученые древности и средневековья об организме человека и изучения наследственности. Труды Гиппократ, Аристотеля, Клавдия Галена.		1		
2.2.	Парацельс, Андреас Везалий, Вильям Гарвей, Леонардо-да Винчи, - ученые эпохи возрождения.		1		
2.3.	Великие отечественные физиологи. Сеченов, Ухтомский, Павлов. Создатель топографической анатомии. Контрольное тестирование.				1
3	Наследственность как фактор здоровья	1	1		
	Зависимость здоровья от наследственности. Задачи изучения наследственности человека.		1		
4.	Наследственный аппарат соматических и генеративных клеток человека	11	4	6	1
4.1.	Кариотип, строение хромосом. Типы хромосом. <i>Практическое занятие:</i> “Изучение кариотипа и строения хромосом человека”.			1	
4.2.	Группы хромосом. <i>Практическое занятие:</i> «Выявление аномалий в числе хромосом и установление синдрома».			1	
4.3.	Генетика пола. Аутосомы и половые хромосомы.		1		
4.4.	Решение генетических задач на наследование генов в соматических и половых хромосомах.			1	
4.5.	Хроматин: эухроматин, гетерохроматин и половой хроматин. Хромосомные карты человека и группы сцепления.				
4.6.	Геном человека. <i>Практическая работа.</i> “Изучение микропрепарата «Хромосомы в делящихся клетках»”.			1	

4.7.	Практическая работа “Выявление аномальных хромосом в делящихся клетках”.			1	
4.8.	Явления доминирования (полного и неполного), кодоминирования, сверхдоминирования.		1		
4.9.	Экспрессивность и пенетрантность отдельных генов.		1		
4.10	Практическая работа «Решение генетических задач на наследование аллельных генов (полное и неполное доминирование), кодоминирование, сверхдоминирование»			1	1
4.11	Международный проект “Геном человека”: цели, основные направления разработок, результаты.		1		
5.	Методы изучения наследственности человека.	18	8	8	2
5.1.	Генетика человека. Методы изучения наследственности человека.		1		
5.2.	Генеалогический метод изучения наследственности человека.		1		
5.3.	Изучение родословных в тех семьях, в которых есть наследственные заболевания. <i>Практическая работа</i> «Родословные древа известных людей».			1	
5.4.	<i>Практическое занятие</i> “Составление родословного генеалогического древа своей семьи”			1	
5.5.	Самостоятельная работа «Составление родословных». Определение типа наследования признака.				1
5.6.	Прогнозирование вероятности проявления изучаемого признака в потомстве, с целью предупреждения наследственных заболеваний. <i>Практическая работа</i> «Анализ родословных». Определение типа наследования признака.			1	
5.7.	Аутосомно-рецессивный тип наследования и связанные с ним наследственные болезни (фенилкетонурия, галактоземия, муковисцидоз).		1		
5.8	Аутосомно-доминантный тип наследования заболеваний: глаукома, ахондроплазия, полидактилия (лишние пальцы), брахидактилия (короткопалость), арахнодактилия (синдром Морфана).		1		
5.9.	Близнецовый метод изучения наследственности человека. Близнецы как биологическое явление.		1		
5.10.	Монозиготные (однойцовые) и дизиготные (разнойцовые) близнецы Степень сходства		1		

	(конкордантность) однойцевых и степень различия (дискордантность) разнойцевых близнецов.				
5.11.	<i>Практическая работа</i> «Выявление роли наследственности и среды в развитии признаков при и использовании близнецового метода».			1	
5.12.	Цитогенетический метод изучения наследственности человека. Хромосомный набор человека. Болезни человека, связанные с изменением числа или структуры хромосом. Причины возникновения хромосомных болезней.		1		
5.13.	<i>Практическая работам</i> «Решение цитологических и генетических задач на наследование признаков, связанных с изменением числа или структуры хромосом».			1	
5.14.	Болезни, связанные с половыми хромосомами. Рецессивный тип наследования (дальтонизм, гемофилия, миопатия Дюшенна). <i>Практическая работам</i> «Болезни, связанные с X-хромосомой».			1	
5.15.	Биохимический метод изучения наследственности человека. Причины нарушения обмена веществ - наличие в генотипе неблагоприятного сочетания аллельных генов.		1		
5.16.	<i>Практическая работа</i> «Изучение анализа крови и мочи с целью определения активности ферментов или содержания некоторых продуктов метаболизма»			1	
5.17.	Прогнозирование риска появления потомства с данным заболеванием. <i>Практическая работа</i> «Решение генетических задач на наследование признаков, проявляющихся нарушением обмена веществ при неблагоприятном сочетании аллельных генов»			1	
5.18.	Защита рефератов.				1
	ИТОГО	35	17	14	4
11 класс					
6.	Болезни человеческого организма	30	16	12	2
6.1.	Мутации в клетках человека. Принципы классификации мутаций (по типу клеток, по степени влияния на генотип, по степени влияния на жизнедеятельность организма и т. д.).		1		
6.2.	Основные группы мутаций, встречающихся в клетках человека: соматические и генеративные; летальные, полублетальные, нейтральные; генные или точковые, хромосомные и геномные.		1		

6.3.	Основные группы мутагенов: физические, химические, биологические.		1		
6.4.	Аутосомно-рецессивный тип наследования и связанные с ним наследственные болезни (фенилкетонурия, галактоземия, муковисцидоз).		1		
6.5.	<i>Практическая работа.</i> Решение задач на аутосомно-рецессивный тип наследования (фенилкетонурия, галактоземия, муковисцидоз).			1	
6.6.	<i>Практическая работа.</i> Решение задач на аутосомно-рецессивный тип наследования (фенилкетонурия, галактоземия, муковисцидоз). Изучение данных медицинской статистики.			1	
6.7.	Аутосомно-доминантный тип наследования и связанные с ним наследственные болезни (ахондроплазия, полидактилия, анемия Минковского - Шоффара).		1		
6.8.	<i>Практическая работа.</i> Решение задач на аутосомно-доминантный тип наследования (ахондроплазия, полидактилия, анемия Минковского - Шоффара).			1	
6.9.	<i>Практическая работа.</i> Решение задач на аутосомно-доминантный тип наследования (ахондроплазия, полидактилия, анемия Минковского - Шоффара). Изучение данных медицинской статистики.			1	
6.10.	Болезни, связанные с половыми хромосомами. Болезни, связанные с X-хромосомой. Рецессивный тип наследования (дальтонизм, гемофилия, миопатия Дюшенна).		1		
6.11.	<i>Практическая работа.</i> Решение задач на наследование болезней, связанных с X-хромосомой по рецессивному гену (дальтонизм, гемофилия, миопатия Дюшенна).			1	
6.12.	<i>Практическая работа.</i> Решение задач на наследование болезней, связанных с X-хромосомой по рецессивному гену (дальтонизм, гемофилия, миопатия Дюшенна). Изучение данных медицинской статистики.			1	
6.13.	Болезни, связанные с половыми хромосомами. Болезни, связанные с X-хромосомой. Доминантный тип наследования (коричневая окраска эмали зубов, витамин Д -резистентный рахит).		1		
6.14.	<i>Практическая работа.</i> Решение задач на наследование болезней, связанных с X-хромосомой по доминантному гену (коричневая окраска эмали зубов, витамин Д -резистентный рахит).			1	

6.15.	<i>Практическая работа.</i> Решение задач на наследование болезней, связанных с X-хромосомой по доминантному гену (коричневая окраска эмали зубов, витамин Д -резистентный рахит). Изучение данных медицинской статистики.			1	
6.16.	Болезни, сцепленные с Y-хромосомой (раннее облысение, ихтиозис)		1		
6.17.	<i>Практическая работа.</i> Решение задач на наследование болезней, связанных с Y – хромосомой (раннее облысение, ихтиозис).			1	
6.18	<i>Практическая работа.</i> Решение задач на наследование болезней, связанных с Y – хромосомой (раннее облысение, ихтиозис). Изучение данных медицинской статистики.			1	
6.19.	Хромосомные и геномные наследственные болезни, и их классификация. Причины возникновения хромосомных и геномных наследственных болезней.		1		
6.20.	Хромосомные и геномные наследственные заболевания, связанные с изменением числа аутосом и их фрагментами (трисомии - синдром Дауна, синдром Пату, Синдром Эдварса, делеции – синдром – “кошачьего крика”)		1		
6.21.	<i>Практическая работа.</i> Решение задач на наследование болезней, связанных с изменением числа аутосом и их фрагментами (трисомии - синдром Дауна, синдром Пату, Синдром Эдварса, делеции – синдром – “кошачьего крика”). Изучение данных медицинской статистики.			1	
6.22.	Хромосомные и геномные наследственные заболевания, связанные с изменением числа половых хромосом (синдром Шерешевского - Тернера, Кляйнфертера).		1		
6.23	<i>Практическая работа.</i> Решение задач на наследование болезней, связанных с изменением числа половых хромосом (синдром Шерешевского - Тернера, Кляйнфертера). Изучение данных медицинской статистики.			1	
6.24.	Врожденные заболевания. Критические периоды в ходе онтогенеза человека. Терратогенные факторы. Физические терратогены. Химические терратогены.		1		
6.25.	Пагубное влияние на развитие плода лекарственных препаратов, алкоголя, никотина, наркотиков, принимаемых беременной женщиной. Биологические терратогены.		1		
6.26.	Болезни с наследственной предрасположенностью (мультифакториальные): ревматизм, ишемическая болезнь сердца, сахарный диабет,		1		

	псориаз, бронхиальная астма, шизофрения. Особенности их проявления и профилактика. Изучение данных медицинской статистики.				
6.27.	Лечение и предупреждение некоторых наследственных болезней человека		1		
6.28.	Профилактика наследственно обусловленных заболеваний. Медико-генетическое консультирование. Методы перинатальной диагностики.		1		
6.29.	Достижения и перспективы развития медицинской генетики. Генная терапия. Защита рефератов				1
6.30.	Обобщающее занятие. Защита индивидуальных проектов.				1
7.	Влияние вредных привычек на здоровье человека.	4			4
7.1.	Риск рождения неполноценных детей при употреблении алкоголя. Защита рефератов.				1
7.2.	Влияние курения на здоровье женского организма. Защита рефератов.				1
7.3.	Последствия хронической интоксикации организма (токсикомания и наркомания) на будущее поколение. Защита рефератов.				1
7.4.	Пагубное влияние на развитие плода лекарственных препаратов. Защита рефератов.				1
	ИТОГО ЗА 11 КЛАСС	34	16	12	6
	ИТОГО ЗА ВЕСЬ КУРС ОБУЧЕНИЯ	69	33	26	10

Содержание курса

10 класс

Общее количество часов – 35

1. Введение (2 часа).

Здоровье как состояние полного физического, психического, репродуктивного, социального и духовного благополучия. Аспекты здоровья: интеллектуальный, эмоциональный, социальный, личностный. Здоровье и болезнь. Здоровье как норма реакции на окружающую среду. Современный “стандартный”, “средний” человек.

2. История изучения человеческого организма и его наследственности

От Аристотеля до наших дней (3 часа)

Гиппократ – реформатор древней медицины. Аристотель – величайший ученый и философ Греции. Труды Клавдия Галена – основа представления медиков средневековья. Яркая личность Парацельса. Великий анатом Андреас Везалий. Вильям Гарвей – королевский врач. Гениальный художник, математик и анатом Леонардо да Винчи. Создатель топографической анатомии Н. И. Пирогов. Великие отечественные физиологи: Сеченов, Ухтомский, Павлов.

3. Наследственность как фактор здоровья (1 час).

Зависимость здоровья от наследственности. Задачи изучения наследственности человека.

4. Наследственный аппарат соматических и генеративных клеток человека (11 часов)

Хромосомный набор клеток человека. Кариотип. Типы хромосом. Генетика пола. Аутосомы и половые хромосомы. Идеограммы хромосомного набора клеток человека. Структура хромосом. Хроматин: эухроматин, гетерохроматин и половой хроматин. Хромосомные карты человека и группы сцепления.

Геном человека. Явления доминирования (полного и неполного), кодоминирования, сверхдоминирования. Экспрессивность и пенетрантность отдельных генов.

Международный проект "Геном человека": цели, основные направления разработок, результаты. Различные виды генетических карт человека.

Практические работы:

1. Изучение кариотипа и строения хромосом человека.
2. Выявление аномалий в числе хромосом и установление синдрома.
3. Изучение микропрепарата «Хромосомы в делящихся клетках».
4. Выявление аномальных хромосом в делящихся клетках.
5. Решение генетических задач на наследование аллельных генов (полное и неполное доминирование), кодоминирование, сверхдоминирование.

5. Методы изучения наследственности человека (3 часа).

Генетика человека. Методы изучения наследственности человека. Генеалогический метод изучения наследственности человека. Изучение родословных в тех семьях, в которых есть наследственные заболевания. Прогнозирование вероятности проявления изучаемого признака в потомстве, с целью предупреждения наследственных заболеваний. Определение типа наследования признака.

Аутосомно-рецессивный тип наследования и связанные с ним наследственные болезни (фенилкетонурия, галактоземия, муковисцидоз).

Аутосомно-доминантный тип наследования заболеваний: глаукома, ахондроплазия, полидактилия (лишние пальцы), брахидактилия (короткопалость), арахнодактилия (синдром Морфана).

Близнецовый метод изучения наследственности человека. Монозиготные (однойцовые) и дизиготные (разнойцовые) близнецы. Степень сходства (конкордантность) однойцевых и степень различия (дискордантность) разнойцевых близнецов. Выявления роли наследственности и среды в развитии признаков.

Цитогенетический метод изучения наследственности человека. Хромосомный набор человека. Болезни человека, связанные с изменением числа или структуры хромосом. Причины возникновения хромосомных болезней.

Болезни, связанные с половыми хромосомами. Болезни, связанные с X-хромосомой. Рецессивный тип наследования (дальтонизм, гемофилия, миопатия Дюшенна).

Биохимический метод изучения наследственности человека. Определения в крови или моче активности ферментов или содержания некоторых продуктов метаболизма. Причины нарушения обмена веществ - наличие в генотипе неблагоприятного сочетания аллельных генов. Прогнозирование риска появления потомства с данным заболеванием.

Практические работы:

1. Родословные древа известных людей;

2. Составление родословного генеалогического древа своей семьи;
3. Составление родословных;
4. Анализ родословных;
5. Выявление роли наследственности и среды в развитии признаков при использовании близнецового метода;
6. Решение цитологических и генетических задач на наследование признаков, связанных с изменением числа или структуры хромосом;
7. Болезни, связанные с X-хромосомой;
8. Изучение анализа крови и мочи с целью определения активности ферментов или содержания некоторых продуктов метаболизма;
9. Решение генетических задач на наследование признаков, проявляющихся нарушением обмена веществ при неблагоприятном сочетании аллельных генов.

Рекомендуемые темы для подготовки рефератов

1. Родословные древа известных людей.
2. Близнецы как биологическое явление.
3. Составление родословной своей семьи.
4. Болезни, связанные с неблагоприятным сочетанием аллельных и неаллельных генов.
5. Роль наследственности и среды при развитии признаков у близнецов.

11 класс

Общее количество часов - 34 часа

6. Болезни человеческого организма (30 часов).

Мутации, встречающиеся в клетках человека.

Мутации в клетках человека. Принципы классификации мутаций (по типу клеток, по степени влияния на генотип, по степени влияния на жизнедеятельность организма и т. д.). Основные группы мутаций, встречающихся в клетках человека: соматические и генеративные; летальные, полuletальные, нейтральные; генные или точковые, хромосомные и геномные. Основные группы мутагенов: физические, химические, биологические.

Моногенные заболевания, наследуемые как аутосомно-рецессивные (фенилкетонурия, галактоземия, муковисцидоз.) аутосомно-доминантные (ахондроплазия, полидактилия, анемия Минковского - Шоффара.), сцепленные с X-хромосомой рецессивные (дальтонизм, гемофилия, миопатия Дюшенна.), сцепленные с X-хромосомой доминантные (коричневая окраска эмали зубов, витамин Д -резистентный рахит.), сцепленные с Y хромосомой (раннее облысение, ихтиозис).

Хромосомные и геномные заболевания и их классификация. Причины возникновения хромосомных и геномных наследственных болезней. Хромосомные и Геномные наследственные заболевания, связанные с изменением числа аутосом и их фрагментами (трисомии - синдром Дауна, синдром Пату, Синдром Эдварса, делеции – синдром – “кошачьего крика”) и с изменением числа половых хромосом (синдром Шершевского - Тернера, Кляйнфертера).

Врожденные заболевания. Критические периоды в ходе онтогенеза человека. Терратогенные факторы. Физические терратогены. Химические терратогены. Пагубное влияние на развитие плода лекарственных препаратов, алкоголя, никотина и других составляющих табака, а также - продуктов его горения, наркотиков, принимаемых беременной женщиной. Биологические терратогены.

Болезни с наследственной предрасположенностью (мультифакториальные): ревматизм, ишемическая болезнь сердца, сахарный диабет, псориаз, бронхиальная астма, шизофрения. Особенности проявления мультифакториальных болезней. Профилактика наследственно обусловленных заболеваний. Медико-генетическое консультирование. Методы

перинатальной диагностики. Достижения и перспективы развития медицинской генетики. Генная терапия.

Практические работы:

1. Решение задач на аутосомно-рецессивный тип наследования (фенилкетонурия, галактоземия, муковисцидоз).
2. Решение задач на аутосомно-рецессивный тип наследования (фенилкетонурия, галактоземия, муковисцидоз).
3. Решение задач на аутосомно-доминантный тип наследования (ахондроплазия, полидактилия, анемия Минковского - Шоффара).
4. Решение задач на наследование болезней, связанных с X-хромосомой по рецессивному гену (дальтонизм, гемофилия, миопатия Дюшенна).
5. Решение задач на наследование болезней, связанных с X-хромосомой по доминантному гену (коричневая окраска эмали зубов, витамин Д -резистентный рахит).
6. Решение задач на наследование болезней, связанных с Y -хромосомой (раннее облысение, ихтиозис).
7. Решение задач на наследование болезней, связанных с изменением числа аутосом и их фрагментами (трисомии - синдром Дауна, синдром Пату, Синдром Эдварса, делеции – синдром – “кошачьего крика”).
8. Решение задач на наследование болезней, связанных с изменением числа половых хромосом (синдром Шерешевского - Тернера, Кляйнфертера).
9. Решение задач на наследование болезней с наследственной предрасположенностью (мультифакториальные болезни).

* При проведении практической работы по заболеваниям всех типов наследования проводится анализ данных медицинской статистики.

Рекомендуемые темы для подготовки рефератов:

1. Международный проект “Геном человека”.
2. Методы генетики человека.
3. Наследственные заболевания, их синдромы.
4. Влияние мутагенов окружающей среды на наследственность человека.
5. Близнецы как биологическое явление.
6. Алкоголизм и потомство.
7. Болезни с наследственной предрасположенностью, особенности их проявления и профилактика.
8. Наследственные заболевания и синдромы, обусловленные радиоактивным излучением.
9. Мутагены антропогенного происхождения.
10. Мое здоровье зависит от меня.

7. Влияние вредных привычек на здоровье человека (4 часа).

Риск рождения неполноценных детей при употреблении алкоголя. Влияние курения на здоровье женского организма. Последствия хронической интоксикации организма (токсикомания и наркомания) на будущее поколение. Пагубное влияние на развитие плода лекарственных препаратов.

Список литературы для учителя.

1. Борзова З.В., Дагаев А.М. Дидактические материалы по биологии: Методическое пособие. (6-11 кл.) - М: ТЦ «Сфера», 2005;
2. Деркачева. Н.И. и др. Биология Единый государственный экзамен / Текст / типовые тестовые задания / Деркачева Н.И. Соловьев А.Г. – М.: “Экзамен” 2006, 99с.

3. Кучменко В.С. и др. Школьная олимпиада. Биология / Текст / задания и вопросы с ответами и решениями / Кучменко В.С. Пасечник В.В. - М.: “Астрель”, 2004 - 299с.
4. Пепеляева О.А. и др. Поурочные разработки по общей биологии – 9 класс / Текст/ дополнительный материал, тесты, кроссворды / Пепеляева О.А. Сунцова И.В. – М.: “Вако”, 2006 - 461с.
5. Козлова Т.А., Кучменко В.С., Биология в таблицах. 6-11 классы: Справочное пособие – М.: Дрофа, 2002;
6. Крестьяников В.Ю Сборник задач по генетике с решениями /Текст/ методическое пособие / Крестьяников В.Ю., Вайнер Г.Б. - Саратов “Лицей”, 1998 -112с.
7. Нинбург Е. А. Выполнение и оформление самостоятельных исследовательских работ. 1998; Рузавин Г.М. Методология научных исследований. М. Ю. Нити. 1999.

Список литературы для детей

1. Батуев А.С., Гуленкова М.А., Еленевский А.Г. Биология. Большой справочник для школьников и поступающих в вузы. – М.: Дрофа, 2004;
2. Биологический энциклопедический словарь. М., 1989;
3. Биохимия, Москва. издательство Просвещение. Серия «Профильная школа», 2019;
4. Богданова Т.Л., Солодова Е.А., Биология; Справочник для старшеклассников и поступающих в ВУЗы; Москва, АСТ: Пресс, 2018;
5. Демьянков Е.Н., Соболев А.Н.; Биология. Сборник задач и упражнений. 10-11 класс. Углублённый уровень. Москва. издательство Просвещение. Серия «Профильная школа», Линия УМК «Линия Жизни», 2019;
6. Козлова Т.А., Кучменко В.С. Биология в таблицах. 6-11 классы: Справочное пособие – М.: Дрофа, 2002;
7. Кириленко А.А.: ЕГЭ. Биология. Тренировочные задания. Раздел "Генетика"; Издательство: Легион, 2018 г.
8. Крестьяников В.Ю., Вайнер Г.Б., Сборник задач по генетике с решениями; г. Саратов, издательство «Лицей». Ссылка на официальный сайт издательства <https://licey.net/free/6-biologiya/20-sbornik-zadach-po-genetike-s-resheniyami.html> ;
9. Кузнецова В.Н. и др. Биология. Старшая школа / Текст/ Сборник текстовых заданий для тематического и итогового контроля / Кузнецова В.Н. Прилежаева Л.Г.- М.: “Интеллект – Центр”, 2006. – 136с.
10. Кучменко В.С. и др. Школьная олимпиада. Биология / Текст / задания и вопросы с ответами и решениями / Кучменко В.С. Пасечник В.В. - М.: “Астрель”, 2004;
11. Подгорнова Г.П., «Основы генетики человека», Москва, Дрофа, 2018;
12. Половкова М.В., Носов А.В., Половкова Т.В. и др.; Индивидуальный проект, 10-11 класс, Москва. издательство Просвещение. Серия «Профильная школа», 2019;
13. Пономарёва Е.Н. и др. Медицинская статистика 10-11 класс, Москва. издательство Просвещение. Серия «Профильная школа», 2019.
14. Реввелль Ч. Среда нашего обитания. Мир, 1998;

Дополнительная литература

1. Акимов С.И. и др. Биология в таблицах, схемах, рисунках. Учебно-образовательная серия. - М: Лист-Нью, 2004;
2. Богданова Т.Л., Солодова Е.А., Биология; Справочник для старшеклассников и поступающих в ВУЗы; Москва, АСТ: Пресс, 2018;
3. Чебышев Н.В., Гузикова Г.С., Лазарева Ю.Б., Ларина С.Н., Биология, Новейший справочник; Москва: Эксмо (Махаон).

Решение задач по аутосомно-рецессивному типу

1. Фенилкетонурия (нарушение аминокислотного обмена) наследуется как рецессивный признак. Жена гетерозиготная по гену фенилкетонурии, а муж гомозиготен по нормальному аллелю этого гена. Какова вероятность рождения у них больного ребенка?
2. Одна из форм шизофрении наследуется как рецессивный признак. Определить вероятность рождения ребенка с шизофренией от здоровых детей, если известно, что бабушка со стороны отца и дед со стороны матери страдали этим заболеванием.
3. У здоровых родителей родился ребенок альбинос. Второй ребенок был нормальным. Доминантный или рецессивный ген определяет альбинизм? Определить генотипы родителей и детей.
4. У человека альбинизм и способность преимущественно владеть левой рукой – рецессивные признаки, наследующиеся независимо. Каковы генотипы родителей с нормальной пигментацией и владеющих правой рукой, если у них родился ребенок альбинос и левша?
5. Глухота и болезнь Вильсона (нарушение обмена меди) – рецессивные признаки. От брака глухого мужчины и женщины с болезнью Вильсона родился ребенок с обоими аномалиями. Какова вероятность рождения в этой семье здорового ребенка?
6. Некоторые формы катаракты и глухонмоты наследуются независимо по аутосомно-рецессивному типу. Какова вероятность рождения ребенка с двумя аномалиями, если один родитель глухой, а другой болен катарактой?
7. У человека глухонмота наследуется как аутосомно-рецессивный признак. Доминантный ген предрасположенности к подагре находится в другой паре аутосом. Каковы возможные генотипы и фенотипы детей от брака глухонемой женщины, не страдающей подагрой, и мужчины с нормальным слухом, больного подагрой (гомозиготного по этим признакам)?
8. Облысение начинающееся со лба, является признаком, доминантным у мужчин и рецессивным у женщин (поэтому лысые мужчины встречаются чаще). Признак кодируется аутосомным геном. Облысевший мужчина (гетерозиготный по гену лысости) женился на женщине с нормальными волосами, мать которой была лысой. Определить возможные генотипы потомства.
9. У мужчин аутосомный ген лысости S выступает как доминантный, а у женщин он рецессивен. Женщина, имеющая лысого брата, выходит замуж за лысого мужчину. Отец женщины так же был лысым. У них родился нормальный сын и рано облысевшая дочь, которая вышла замуж за нормального мужчину. Какова вероятность рождения сына, склонного к раннему облысению, у этой пары?

Приложение №2

Решение задач по аутосомно-доминантному типу

1. Наследование резус – фактора осуществляется по обычному аутосомно-доминантному типу. Организм с резус положительным фактором (rh+) несёт доминантный ген R, а резус отрицательный (rh-) – рецессивный ген r. Если муж и жена резус – положительны, то может ли их ребенок быть резус отрицательным?
2. Глухота и болезнь Вильсона (нарушение обмена меди) – рецессивные признаки. От брака глухого мужчины и женщины с болезнью Вильсона родился ребенок с обоими аномалиями. Какова вероятность рождения в этой семье здорового ребенка?
3. У человека брахидактилия (укорочение пальцев) – доминантный признак, а альбинизм – рецессивный. Какова вероятность рождения ребенка с двумя аномалиями у гетерозиготных по обоим признакам родителей?
4. Короткопалость, близорукость и альбинизм кодируются рецессивными генами, расположенными в разных хромосомах. Короткопалый, близорукий с нормальной пигментацией мужчина женился на здоровой женщине альбиноске. Их первый ребенок был короткопал, второй – близорук, третий – альбинос. Определить генотипы родителей и детей.
5. У человека аниридия (одна из видов слепоты) зависит от доминантного аутосомного гена, летального в гомозиготном состоянии, а оптическая атрофия (другой вид слепоты) - от

рецессивного, сцепленного с полом гена, находящегося в X – хромосоме. Мужчина с оптической атрофией и антиридией женился на девушке с антиридией, гомозиготной по аллелю, отвечающему за отсутствие оптической атрофии. Определите возможные фенотипы потомства от этого брака.

б. Способность различать вкус фенилтиомочевины (ФТМ) обусловлена, доминантна доминантным аутосомным геном T. Люди, не различающие вкус данного вещества, имеют генотип tt. Дальтонизм – рецессивный признак, сцепленный с X – хромосомой. Женщина с нормальным зрением, различающая вкус ФТМ, вышла замуж за дальтоника, неспособного различать вкус фенилтиомочевины. У них родилась дочь, страдающая дальтонизмом и различающая вкус ФТМ, и четыре сына, ни один из которых не стал дальтоником. Двое из них различали вкус ФТМ, а двое – не различали. Каковы генотипы родителей и детей?

Приложение №3

Решение задач на составление родословных

Лицо, по отношению к которому составляется родословная, называют пробандом. Обычно это или больной, или носитель анализируемого признака, обратившийся за помощью в медико-генетическую консультацию. При составлении родословных используют условные обозначения, предложенные Г. Юс-том в 1931 году (рис 1.).

Условные обозначения при составлении родословных



Составление родословных имеет свои правила:

1. Пробанд отмечается стрелкой.
2. Потомство одного поколения располагают в одном горизонтальном ряду в порядке рождения (слева на право) и обозначают арабскими цифрами.
3. Младшее поколение располагают под старшим и нумеруют римскими цифрами сверху вниз (по левому краю родословной). Следовательно, каждому представителю в родословной

может быть присвоен бинарный шифр, состоящий из соответствующих римских и арабских цифр, например, III. 5, что означает третье поколение, пятый член поколения.

4. Все линии в родословной вычерчиваются строго параллельными или перпендикулярными.

5. Заканчивают родословную датой составления и личной подписью врача. К схеме может быть составлено рукописное приложение (легенда), в которой отмечают любую информацию, облегчающую последующий анализ родословной.

Нужно иметь в виду, что в некоторых семьях может встретиться несколько наследственных дефектов. Поэтому указанный на рис. 1 способ обозначения изучаемого признака приходится изменять и каждое заболевание обозначать своим условным знаком. Обычно это разные виды штриховки.

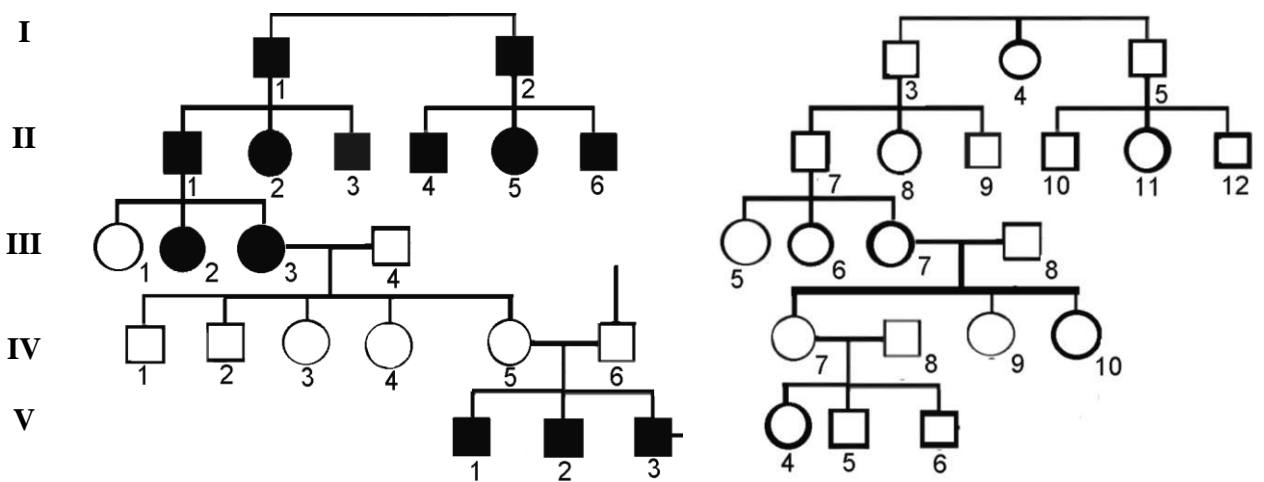
Типовая задача: Пробанд страдает ночной слепотой. Его два брата также больны. По линии отца пробанда страдающих ночной слепотой не было. Мать пробанда больна. Две сестры и два брата матери пробанда здоровы. Они имеют только здоровых детей. По материнской линии известно, что бабушка больна, дедушка здоров; одна сестра бабушки больна, а вторая здорова, прадедушка (отец бабушки) страдал ночной слепотой, сестра и брат прадедушки были больны; прапрадедушка болен, его брат, имеющий больную дочь и двух больных сыновей, также болен. Жена пробанда, ее родители и родственники здоровы. Составьте родословную семьи пробанда.

Решение:

Построение родословного древа (см. рис. 2) начинают с пробанда (V. 3) и обозначают квадратом со стрелкой. Пробанд и два его брата (V. 1, 2) больны, поэтому они изображаются заштрихованными квадратами, соединенными в родственное "коромысло".

Поскольку мать пробанда (IV. 5) больна, а отец (IV. 6) здоров, кружок заштриховывают, тогда, как квадрат оставляют белым. Символы матери и отца соединяют брачной связью, от которой идет вертикаль к их детям. На одном уровне с родителями располагают здоровых сибсов (братьев и сестер) матери пробанда (IV. 1, 2, 3, 4). По условию задачи в роду отца (IV. 6) болезнь не отмечалась, поэтому всех его родственников можно отметить светлым ромбом. По материнской линии бабка (III. 3) и ее сестра (III. 2) – больны. Их символы закрашивают. Старшая сестра (III. 1) как и муж бабки пробанда (III. 4) - здоровы. Все члены семьи из второго поколения – прадед пробанда (II. 1), а также его сестра и брат (II. 2, 3) больны и соответственно их символы заштриховывают. Согласно условию задачи, больны - прапрадедушка и его родной брат (I. 1, 2). Квадраты, обозначающие самых старших членов родословной, располагают выше всех остальных родственников и заштриховывают. У брата прапрадеда все дети больны (II. 4, 5, 6). Их заштрихованные символы вычерчивают на од-45

ном уровне с детьми самого прапрадеда, т.к. они являются двоюродными сибсами представителями одного поколения. Аналогичным образом поступим и в отношении родственников жены пробанда. После вычерчивания всех брачных и родственных связей поколения номеруются слева сверху вниз римскими цифрами, а члены каждого поколения арабскими слева направо.



Задачи:

1. Пробанд – женщина-правша. Ее две сестры - правши, два брата - левши. Мать - правша. У нее два брата и сестра, все правши. Бабка и дед - правши. Отец пробанда - левша, его сестра и брат - левши, другие два брата и сестра - правши.
2. Две шестипалые сестры Маргарет и Мэри вышли замуж за нормальных мужчин. В семье Маргарет было пятеро детей: Джеймс, Сусанна и Дэвид - шестипалые, Элла и Ричард - пятипалые. В семье Мэри была единственная дочь Джейн с нормальным строением рук. От первого брака Джеймса с нормальной женщиной родилась шестипалая дочь Сара, от второго брака, также с нормальной женщиной, у него было 6 детей: одна дочь и два сына - пятипалые, две дочери и сын - шестипалые. Элла вышла замуж за нормального мужчину. У них было два сына и четыре дочери, все пятипалые. Дэвид женился на нормальной женщине. Их единственный сын Чарльз оказался шестипалым. Ричард женился на своей двоюродной сестре Джейн. Две их дочери и три сына - пятипалые.
3. Здоровые муж и жена – двоюродные сибсы – имеют больного ребенка. Мать мужа и две сестры жены здоровы. Общий дядя супругов тоже здоров. Их общая бабушка здорова, а дед страдал диабетом. Все родственники со стороны отца мужа: два дяди, двоюродная сестра, дед и бабушка – здоровы.
4. Пробанд имеет нормальный рост, его сестра страдает хондродистрофией (наследственная карликовость в сочетании с резким нарушением пропорции тела). Мать пробанда здорова, отец - болен. По линии отца пробанд имеет двух здоровых теток, одну тетку и одного дядю с хондродистрофией. Тетя с хондродистрофией замужем за здоровым мужчиной, имеет сына карлика. Здоровая тетя от здорового мужа имеет двух мальчиков и двух девочек, все они здоровы. Дядя карлик женат на здоровой женщине. У него две нормальные девочки и сын карлик. Дедушка по линии отца - карлик, бабушка - здорова.
5. Пробанд страдает гемофилией. У его матери и отца нормальная свертываемость крови. У дедушки со стороны матери гемофилия, а бабушка здорова. Дети пробанда: две дочери и один сын с нормальной свертываемостью крови, другой сын страдает гемофилией. В семье отца больных гемофилией нет.
6. Пробанд - здоровая женщина - имеет двух здоровых братьев и двух братьев, больных алькаптонурией. Мать пробанда здорова и имеет двух здоровых братьев. Отец пробанда болен алькаптонурией 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.
7. Пробанд - нормальная женщина - имеет пять сестер, две из которых однойцовые близнецы, две - двуйцевые близнецы. Все сестры имеют шесть пальцев на руке. Мать пробанда нормальна, отец - шестипалый. Со стороны матери все предки нормальны. У отца два брата и

четыре сестры - все пятипалые. Бабушка по линии отца шестипалая. У нее было две шестипалые сестры и одна пятипалая. Дедушка по линии отца и все его родственники нормально пятипалые.

8. Пробанд и пять братьев его здоровы. Мать и отец пробанда глухонемые. Два дяди и тетка со стороны отца также глухонемые, со стороны матери четыре тетки и дядя здоровы и одна тетка и один дядя глухонемые. Бабушка и дедушка по матери здоровы. Бабушка и дедушка по отцу глухонемые. Бабушка по отцу имеет глухонемого брата и двух глухонемых сестер. Дедушка по отцу имеет двух братьев, один из которых здоров, другой - глухонемой, и пять сестер, две из которых глухонемые. Мать и отец дедушки со стороны отца здоровы, мать и отец бабушки со стороны отца глухонемые.

9. Пробанд имеет нормальные по окраске зубы. У его сестры зубы коричневые. У матери пробанда зубы коричневые, у отца - нормальной окраски. Семь сестер матери пробанда с коричневыми зубами, а четыре брата - с нормальными. Одна тетя пробанда по линии матери, имеющая коричневые зубы, замужем за мужчиной с нормальными зубами. У них трое детей: дочь и сын с коричневыми зубами и дочь с нормальными. Два дяди пробанда по линии матери женаты на женщинах без аномалии в окраске зубов. У одного из них два сына и дочь, у другого - две дочери и сын. Все они с нормальными зубами. Коричневые зубы имел дедушка пробанда по линии матери, а у бабушки по линии матери были нормальные зубы. Два брата дедушки по линии матери с нормальной окраской зубов. Прабабушка (мать деда по линии матери) и прапрабабушка (мать этой прабабушки) имели коричневые зубы, а их мужья были с нормальной окраской зубов.

10. Пробанд - больная мозжечковой атаксией женщина. Ее супруг здоров. У них шесть сыновей и три дочери. Один сын и одна дочь больны мозжечковой атаксией, остальные дети здоровы. Пробанд имеет здоровую сестру и трех больных братьев. Здоровая сестра замужем за здоровым мужчиной и имеет здоровую дочь. Три больных брата пробанда женаты на здоровых женщинах. В семье одного брата два здоровых сына и одна здоровая дочь, в семье второго брата здоровый сын и больная дочь, в семье третьего - два сына и три дочери - все здоровые. Отец пробанда болен, а мать здорова.

11. Нормальные в отношении зрения мужчина и женщина имеют сына, страдающего дальтонизмом, и двух дочерей с нормальным зрением. У внука от сына зрение нормальное, внук от одной из дочерей страдает дальтонизмом, а внучка здорова. У другой дочери пять сыновей, имеющих нормальное зрение.

12. Пробанд - мужчина, страдающий катарактой, которая была также у его матери и дедушки по материнской линии. Дядя и тетя со стороны матери и три сына дяди здоровы. Отец пробанда, тетя по отцовской линии, а также дедушка и бабушка со стороны отца здоровы. Из двух детей пробанда сын здоров, а дочь страдает врожденной катарактой.

13. Пробанд - больной миопатией мальчик (миопатия Дюшена - атрофия скелетной мускулатуры, начинающаяся в детском возрасте, с быстрым развитием и тяжелым течением). Родители и две его сестры здоровы. По отцовской линии два дяди, тетя, дедушка и бабушка пробанда здоровы. Две дочери дяди и сын тети пробанда здоровы. По линии матери один из двух дядей (старший) болел миопатией. Вторым (здоровым) имел двух здоровых сыновей и здоровую дочь. Тетя пробанда имела больного сына, дедушка и бабушка здоровы.

14. Здоровые муж и жена, двоюродные сибсы, имеют больного ребенка. Мать мужа и отец жены, родные сибсы, здоровы. Брат мужа и две сестры жены здоровы. Общий дядя супругов тоже здоров. Их общая бабушка была здорова, а дедушка страдал диабетом. Все родственники со стороны отца мужа: два дяди, двоюродная сестра, дедушка и бабушка - здоровы.

15. Отец А.С. Пушкина - Сергей Львович Пушкин был женат на своей троюродной племяннице Надежде Осиповне, урожденной Ганнибал. У них кроме Александра был еще сын Лев и дочь Ольга. Отец Сергея Львовича - Лев Александрович - состоял в браке дважды. От одной жены, урожденной Воейковой, у него было три сына: Николай, Петр и Александр, от другой жены, урожденной Чичериной, кроме Сергея еще был сын Василий и две дочери: Анна и Елизавета. У Льва Александровича была сестра Мария. Отец Льва Александровича и Марии

Александровны - Александр Петрович Пушкин состоял в браке с Головиной, а отец Александра Петровича - Петр Петрович Пушкин - был женат на Есиповой. Петр Петрович кроме Александра имел четырех сыновей: Ивана, Леонтия, Илью и Федора, и дочь Аграфену. Федор Петрович состоял в браке с Корневой и имел сына Александра, у которого, в свою очередь, было два сына - Юрий и Михаил и две дочери - Надежда и Мария. Мария Александровна Пушкина была замужем за Осипом Ганнибалом, а их дочь Надежда Осиповна была женой Сергея Львовича Пушкина и, следовательно, матерью Александра Сергеевича Пушкина.

16. Пробанд имеет белый локон в волосах надо лбом. Брат пробанда без локона. По линии отца пробанда аномалии не отмечено. Мать пробанда с белым локоном. Она имеет трех сестер. Две сестры с локоном, одна без локона. У одной из теток пробанда со стороны матери сын с локоном и дочь без локона. У второй - сын и дочь с локоном и дочь без локона. Третья тетка пробанда со стороны матери без локона имеет двух сыновей и одну дочь без локона. Дед пробанда по линии матери и двое его братьев имели белые локоны, а еще двое были без локонов. Прадед и прапрадед также имели белый локон надо лбом.

17. Пробанд здоров. Отец пробанда болен эпидермолизом буллезным. Мать и ее родственники здоровы. Две сестры пробанда здоровы, один брат болен. Три дяди со стороны отца и их дети здоровы, а три дяди и одна тетка - больны. У одного больного дяди от первого брака есть больной сын и здоровая дочь, а от второго брака - больные дочь и сын. У второго больного дяди есть две здоровые дочери и больной сын. У третьего больного дяди - два больных сына и две больные дочери. Бабушка по отцу больна, а дедушка здоров, здоровы были три сестры и два брата бабушки.

18. Пробанд болен врожденной катарактой. Он состоит в браке со здоровой женщиной и имеет больную дочь и здорового сына. Отец пробанда болен катарактой, а мать здорова. Мать пробанда имеет здоровую сестру и здоровых родителей. Дедушка по линии отца болен, а бабушка здорова. Пробанд имеет по линии отца здоровых родных тетю и дядю. Дядя женат на здоровой женщине. Их три сына (двоюродные братья пробанда по линии отца) здоровы.

19. Пробанд страдает дефектом ногтей и коленной чашечки, а его брат нормален. Этот синдром был у отца пробанда, а мать была здорова. Дедушка пробанда по линии отца с синдромом, а бабушка здорова. Отец пробанда имеет трех братьев и четырех сестер, из них два брата и две сестры с синдромом дефекта ногтей и коленной чашечки. Больной дядя по линии отца женат на здоровой женщине и имеет двух дочерей и сына. Все они здоровы.

20. У пробанда полидактилия. Отец его также многопалый, а мать с нормальным строением кисти. Дальнейшая родословная известна только по линии отца. У отца есть брат и сестра с нормальным строением кисти и брат, и сестра многопалые. Многопалый дядя пробанда был дважды женат на женщинах с нормальным строением кисти. От одного брака у него была дочь с полидактилией, от второго брака было шестеро детей: две дочери и один сын с полидактилией, и два сына и одна дочь с нормальным строением кисти. Тетя пробанда с нормальной кистью была замужем за мужчиной без анализируемой аномалии. У них было три мальчика и три девочки с нормальным строением кисти. Дедушка пробанда без аномалии, а бабушка многопалая.

21. Роза и Алла - родные сестры, и обе, как и их родители, страдают ночной слепотой. У них есть еще сестра с нормальным зрением, а также сестра и брат, страдающие ночной слепотой. Роза и Алла вышли замуж за мужчин с нормальным зрением. У Аллы было две девочки и четыре мальчика, страдающих ночной слепотой. У Розы - два сына и дочь с нормальным зрением и еще один сын, страдающий ночной слепотой.

22. Пробанд нормального роста имеет сестру с ахондроплазией. Мать пробанда нормальна, а отец страдает ахондроплазией. По линии отца пробанд имеет двух нормальных теток, одну тетку с ахондроплазией и одного дядю с ахондроплазией. Тетя, имеющая ахондроплазию, замужем за здоровым мужчиной. У них есть сын карлик. Здоровая тетя от здорового мужа имеет двух мальчиков и двух девочек - все они здоровы. Дядя - карлик женат на здоровой

женщине. У него две нормальные девочки и сын карлик. Дедушка по линии отца карлик, а бабушка нормальна.

23. Одна из форм рахита не излечивается обычными дозами витамина D. Пробанд - юноша, страдающий этой формой рахита. Его сестра здорова. Мать пробанда больна рахитом, отец здоров. У матери пробанда было трое братьев - все здоровы. Дед пробанда по линии матери болен, бабушка здорова. Дед имел двух здоровых братьев и одного больного. У здоровых братьев деда от здоровых жен было пять здоровых сыновей (у одного четыре сына, у другого - один). У больного брата деда жена была здорова. У них было три больных дочери и два здоровых сына. У двух больных дочерей брата деда пробанда от здоровых мужей было по одной здоровой дочери. Еще у одной больной дочери брата деда пробанда, состоящей в браке со здоровым мужчиной, два сына, один из которых болен, и больная дочь. У здоровых сыновей брата деда пробанда жены здоровы, здоровы и их дети.

24. Пробанд - здоровый юноша - имеет четверых братьев, больных мышечной дистрофией типа Дюшена. Мать и отец пробанда - здоровы. У матери пробанда две здоровые сестры, один здоровый брат и два брата, больные мышечной дистрофией. Бабушка и дедушка со стороны матери пробанда здоровы. У бабушки было три здоровых сестры, два здоровых брата и один брат, больной мышечной дистрофией. Все здоровые братья и сестры бабушки имели здоровых супругов. У обоих братьев было по пять детей - все девочки и мальчики здоровы. У одной из сестер бабушки был больной дистрофией сын, у второй сестры - три здоровых сына и одна здоровая дочь. Третья сестра бабушки выходила замуж несколько раз за здоровых мужчин. От первого брака у нее родился больной мышечной дистрофией сын, от второго брака - один сын здоровый и один сын больной, от третьего брака - один здоровый сын, здоровая дочь и два больных дистрофией сына. Родители бабушки пробанда по линии матери были здоровы.

25. Пробанд - юноша, страдающий ночной слепотой. У него сестра и брат с нормальным зрением. Мать и отец пробанда с нормальным зрением. Мать пробанда имеет пять братьев и одну сестру. У сестры матери нормальное зрение. Она состоит в браке с нормальным по зрению мужчиной и имеет сына с цветовой слепотой. Три брата матери страдают одновременно ночной и цветовой слепотой, один брат - только ночной слепотой и второй брат - только цветовой слепотой. Бабушка пробанда по линии матери имеет нормальное зрение и состоит в браке с нормальным по зрению мужчиной. У бабушки один брат с ночной слепотой и еще один брат и пять сестер с нормальным зрением. Все сестры бабушки замужем за мужчинами с нормальным зрением. У двух сестер бабушки по одному сыну, страдающих одновременно ночной и цветовой слепотой. У третьей сестры - два сына с цветовой слепотой и дочь с нормальным зрением, имеющая от брака с мужчиной с нормальным зрением сына тоже с нормальным зрением. У четвертой сестры четыре сына с ночной слепотой и три сына с нормальным зрением. У пятой сестры один сын с ночной слепотой и две дочери с нормальным зрением. Обе дочери пятой сестры замужем за нормальными в отношении зрения мужчинами и имеют по два сына с нормальным зрением. Прабабушка (мать бабушки со стороны матери пробанда) и ее супруг с нормальным зрением. Сестра прабабушки, также с нормальным зрением, была замужем за нормальным в отношении зрения мужчиной и имела дочь с нормальным зрением, от брака которой с нормальным мужчиной есть внук с цветовой слепотой и внучка с нормальным зрением. Родители прабабушки с нормальным зрением.

Анализ родословных

После того как родословная составлена, необходимо приступить к ее анализу. При этом можно получить ответы на следующие вопросы:

1. является ли данный признак или заболевание наследственным;
2. каков тип наследования и выяснить, по какой линии – материнской или отцовской – идет передача заболевания;
3. каков генотип пробанда и его родственников;

4. чему равна вероятность рождения больного ребенка в семье, ради которой проводится анализ;
5. в ряде случаев метод родословных позволяет определить пенетрантность и экспрессивность патологического аллеля.

В реальной практике, анализируя родословную последовательно отвечают на все эти вопросы. На учебных занятиях, как правило, ваше внимание будет сосредоточено на 2, 3 и 4 задачах. При этом в отношении первого вопроса – о характере заболевания, нужно помнить, что если признак встречается в родословной несколько раз, то можно предположить наследственную природу. Однако это может быть и не так. Сходные заболевания у членов одной семьи могут вызвать какие-то внешние факторы или профессиональные вредности. Рассмотрим основные типы наследования моногенных болезней. Аутосомно-доминантный тип наследования наиболее частый тип брака: ♀Aa x ♂aa. Родословная при этом типе наследования имеет следующие характерные черты: 1) заболевание передается из поколения в поколение, больные есть в каждом поколении; 2) болеют и мужчины, и женщины в равной степени; 3) каждый больной член семьи обычно имеет больного родителя; 4) у здоровых родителей все дети здоровы; 5) если болен один из родителей, вероятность рождения больного ребенка - 50%. Следует учесть, что при доминантном типе наследования может быть пропуск в поколениях за счет слабо выраженных, “стертых” форм заболевания (малая экспрессивность) или за счет его низкой пенетрантности (когда у носителя данного гена признак отсутствует).

Аутосомно-рецессивный тип наследования

Наиболее частый тип брака: ♀Aa x ♂Aa. Реже: ♀Aa x ♂aa. Особенностью этого типа заболевания является то, что оно проявляется только в гомозиготном рецессивном состоянии гена. Аутосомно-рецессивное наследование имеет следующие черты: 1) болеют в основном sibсы; 2) частота заболевания мужчин и женщин одинакова; 3) от больного родителя могут рождаться здоровые дети; 4) здоровые родители могут иметь больных детей; 5) в родословной обычно отмечается высокий процент кровно-родственных браков; 6) соотношение больных детей у гетерозиготных родителей приближается к 1:3. Следует помнить, что в редко встречающихся браках (♂aa x ♀aa) родословная имеет вид “псевдоминантного” типа наследования. Это имеет место, если: 1) заболевание обусловлено часто встречающимся рецессивным геном; 2) если в семье высокий процент кровно-родственных браков.

X-доминантный тип наследования

Для него характерны следующие признаки: 1) если болен отец, то все его сыновья здоровы, а все дочери больны; 2) заболевание прослеживается в каждом поколении; 3) болеют как мужчины, так и женщины, но больных женщин в семье, как правило, в 2 раза больше чем больных мужчин; 4) каждый больной ребенок имеет хотя бы одного больного родителя; 5) у здоровых родителей все дети здоровы; 6) если больна мать, вероятность рождения больного ребенка составляет 50%, независимо от пола.

X-рецессивный тип наследования

Признаками этого типа наследования являются:

- 1) болеют преимущественно лица мужского пола, часто в родословной отсутствуют больные женщины;
- 2) заболевание наблюдается у мужчин - родственников пробанда по материнской линии;
- 3) сын никогда не наследует заболевание отца;
- 4) если пробанд женщина, ее отец обязательно болен и больны все ее сыновья; 5) от брака больных мужчин и здоровых женщин все дети будут здоровы, но у дочерей могут быть больные сыновья;
- 6) в браке здорового мужчины и гетерозиготной женщины вероятность рождения больного мальчика - 50%, а больной девочки 0%.

Y-сцепленное наследование

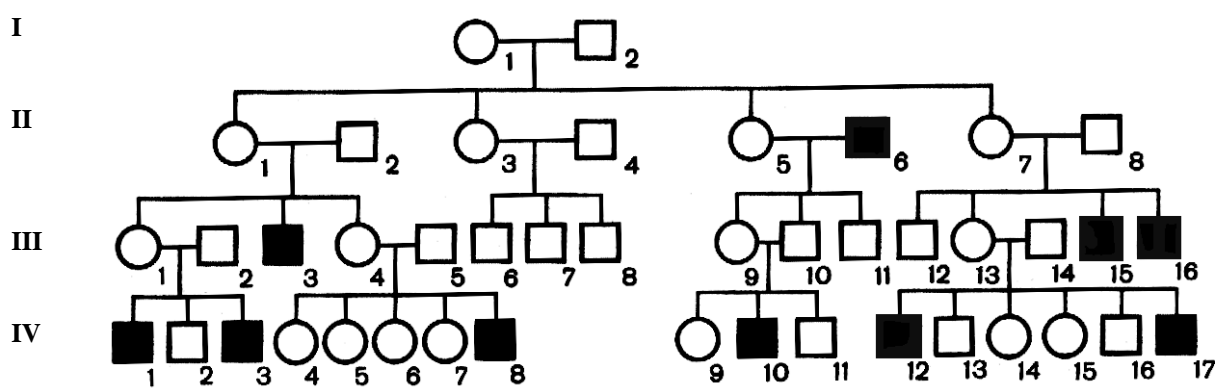
При этом типе наследования:

- 1) болеют только мужчины, а все женщины здоровы;
- 2) признак передается от отца к сыну;
- 3) если в браке здоровой женщины и больного мужчины рождаются только девочки, то передача патологического признака следующим поколениям прерывается.

Как на практике определяют тип наследования, генотипы членов семьи и вероятность рождения больного ребенка проиллюстрировано в типовой задаче, однако необходимо помнить, что при малолетности семей анализ существенно осложняется.

Задача

По родословной, представленной на рисунке 3, определите характер наследования признака и вероятность рождения больного ребенка в семье III. 9 – 10.



Из родословной видно, что:

- 1) болеют только мужчины. Отсюда можно предположить, что патологический ген сцеплен с полом. Согласно приведенным выше признакам, это может быть либо при X-рецессивном, либо при голландрическом типах наследования;
- 2) голландрическое наследование можно исключить на том основании, что отсутствует жесткая передача признака от отца к сыну.

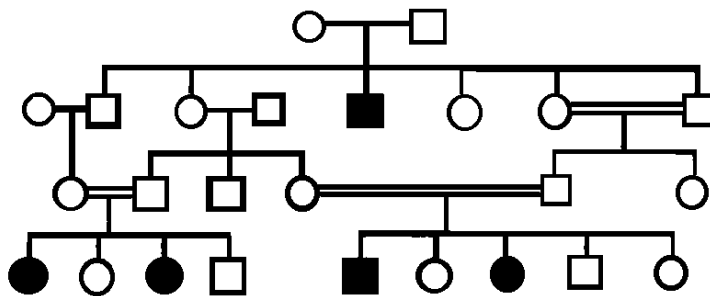
Например, у отца II. 6 – сын III. 11 здоров, а у здорового отца III. 14, напротив, имеются больные сыновья – IV. 12 и IV. 17. Следовательно, данный признак является X-рецессивным. В подтверждение этого вывода отметим, что выполняются все ключевые признаки X-рецессивного типа наследования: сын никогда не наследует заболевание отца; от брака больных мужчин и здоровых женщин II. 5,6 все дети здоровы, но у дочерей могут быть больные сыновья. Таким образом, мы установили, что тип наследования анализируемого признака X-рецессивный. Для того чтобы определить вероятность рождения больного ребенка в семье III. 9,10, необходимо уточнить генотипы супругов. Приведем следующие рассуждения. Мать пробанда III. 2 здорова, но один ее сын болен, следовательно, она является гетерозиготным носителем признака и ее генотип ♀XAXa . Отец пробанда здоров и, поскольку мужчины имеют лишь одну X-хромосому его генотип соответственно ♂XAY . Далее необходимо вспомнить закономерности Менделевской генетики, и решить задачу по схеме моногибридного скрещивания. Для этого в родительской строке запишем генотипы родителей. Ниже определим типы гамет, а все варианты генотипов детей запишем в строке F1. Анализ этой строки свидетельствует, что вероятность рождения больного ребенка (мальчика) составляет от всего потомства, F1, т.е. 25%.

P: ♀XAXa x ♂XAY

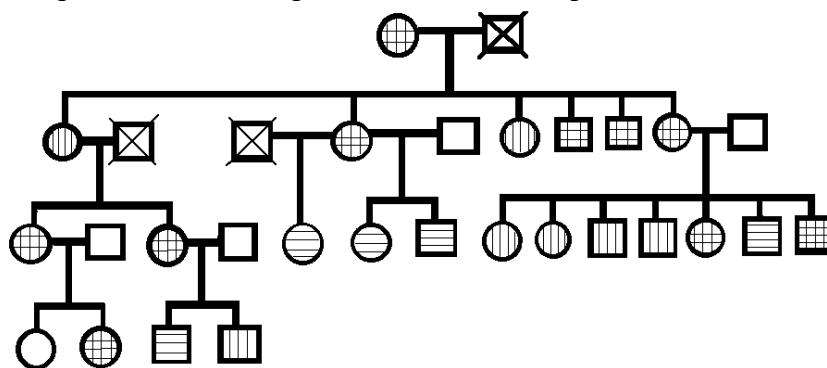
G: XA; Xa x XA; Y

F1: XAXA; XAY; XAXa; XaY

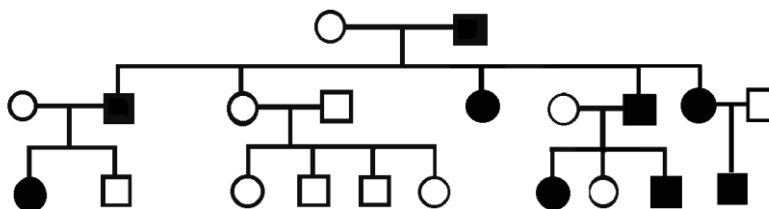
Задача №1. Проведите анализ родословной. Определите тип наследования признака, генотипы супружеской пары III, 4 – 5, вероятность рождения в этой семье больного ребенка



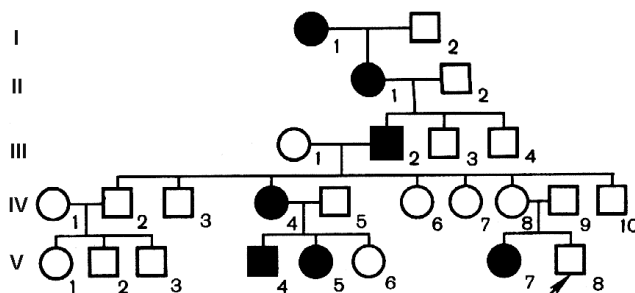
Задача №2. Проведите анализ родословной, представленной на рисунке. Определите тип наследования признака. Чему равна вероятность рождения здорового ребенка в семье III, 3 – 4. (Вертикальной и горизонтальной штриховкой отмечены разные заболевания)?



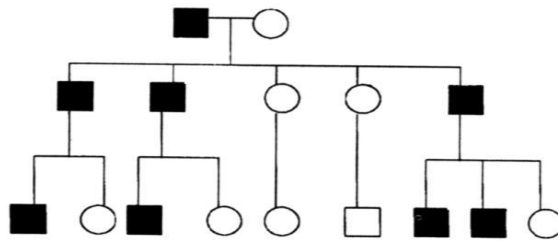
Задача №3. Проведите анализ родословной, представленной на рисунке. Определите тип наследования признака. Чему равна вероятность рождения здорового ребенка в семье, если мужчина - III, 9 женится на женщине, имеющей генотип как и его мать?



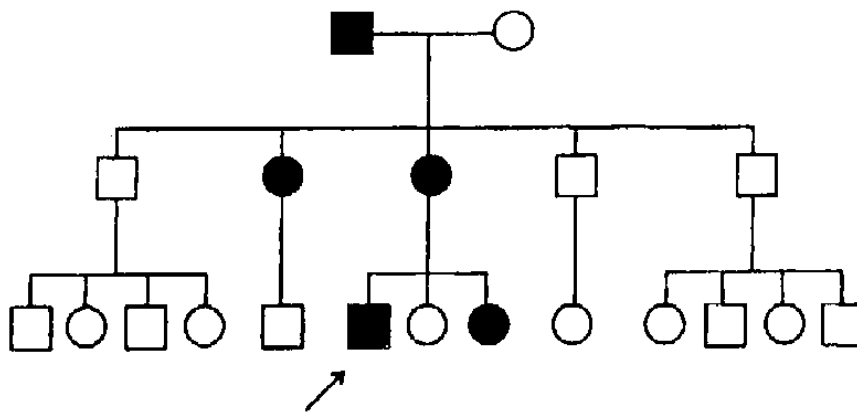
Задача №4. Проведите анализ родословной, представленной на рисунке. Определите тип наследования признака. Чему равна вероятность рождения здорового ребенка в семье пробанда, если он женится на женщине с генотипом как и у его родной сестры?



Задача №5. Проведите анализ родословной, представленной на рисунке. Определите тип наследования признака. Чему равна вероятность рождения здорового ребенка в семье, если мужчина - II, 2 женится на женщине, имеющей генотип как и его мать?



Задача №5. Проведите анализ родословной, представленной на рисунке. Определите тип наследования признака. Чему равна вероятность рождения здорового ребенка в семье пробанда, если он вступит в брак с женщиной, гетерозиготной по этому признаку.



Приложение №4

Решение задач с X – хромосомой

1. В X – хромосоме человека могут располагаться рецессивные гены, определяющие развитие гемофилии и дальтонизма. Девушка имеет отца, страдающего гемофилией, но не дальтонизмом, и здоровую по признаку гемофилии (гомозиготную) мать – дальтоника. Эта девушка выходит замуж за здорового мужчину. Какова вероятность рождения у неё ребенка с одной аномалией, если предположить, что кроссинговер между генами гемофилии и дальтонизма отсутствует?
2. Потемнение зубов – доминантный признак, сцепленный с X – хромосомой. У родителей, имеющих темные зубы, родилась дочь с темными зубами и сын с белыми. Какова вероятность рождения детей с белыми зубами в этой семье?
3. Черная кошка принесла котят, у одного из которых черепаховая окраска шерсти, а у трех – черная. Что можно сказать о генотипе котят и о том каков их пол?
4. Мужчина, страдающий гемофилией и дальтонизмом, женился на здоровой женщине, не являющейся носителем генов этих заболеваний. Какова вероятность, что у ребенка от брака его дочери со здоровым мужчиной: А) будет одно из этих заболеваний; Б) Будут оба этих аномалии? Кроссинговер между генами дальтонизма и гемофилии отсутствует.
5. У человека отсутствие потовых желез вызывается рецессивным, сцепленным с X – хромосомой геном, а один из видов глухоты – рецессивным аутосомным геном. У нормальной пары родился ребенок с двумя этими аномалиями. Каковы генотипы родителей и ребенка?
6. Рецессивный ген дальтонизма (цветной слепоты) располагается в X – хромосоме. Девушка с нормальным зрением (отец ее был дальтоником) выходит замуж за мужчину с нормальным зрением, отец которого был дальтоником. Определить возможные фенотипы потомства.

7. Отсутствие потовых желез у людей – рецессивный признак, сцепленный с X – хромосомой. Мужчина, у которого отсутствуют потовые железы, женился на женщине, в семье которой никогда не встречалось это заболевание. Какова вероятность рождения у них детей с этой аномалией?
8. Классическая гемофилия передается как рецессивный, сцепленный с X – хромосомой, признак. Мужчина, больной гемофилией, женился на здоровой женщине (все ее предки были здоровы). У них родилась здоровая дочь. Определить вероятность рождения больного гемофилией ребенка от брака этой дочери со здоровым мужчиной.

Приложение №5

Решение задач с Y – хромосомой

Этот вид наследования не связан с X- или Y-хромосомами, но зависит от их сочетания, которое определяет пол организма. Проявление доминантности или рецессивности некоторых аутосомных генов может зависеть от пола организма. Так, например, некоторые признаки могут быть доминантными у мужчин и рецессивными у женщин, или наоборот.

1. Перепончатопалость передается через Y - хромосому. Определить возможные фенотипы детей от брака перепончатопалого мужчины и нормальной женщины.
2. Гипертрихоз (повышенная волосатость ушной раковины) передается через Y – хромосому. Полидактилия – доминантный аутосомный признак. В семье, где отец страдал гипертрихозом, а мать – полидактилией, родилась нормальная дочь. Какова вероятность рождения в этой семье ребенка с обеими аномалиями.
3. Облысение, начинающееся со лба, является признаком, доминантным у мужчин и рецессивным у женщин (поэтому лысые мужчины встречаются чаще). Признак кодируется аутосомным геном. Облысевший мужчина (гетерозиготный по гену лысости) женился на женщине с нормальными волосами, мать которой была лысой. Определить возможные генотипы потомства.
4. У мужчин аутосомный ген лысости S выступает как доминантный, а у женщин он рецессивен. Женщина, имеющая лысого брата, выходит замуж за лысого мужчину. Отец женщины также был лысым. У них родился нормальный сын и рано облысевшая дочь, которая вышла замуж за нормального мужчину. Какова вероятность рождения сына, склонного к раннему облысению, у этой пары?
5. При скрещивании серых самок аквариумных рыбок «гуппи» с пестро окрашенным самцом в первом поколении получены серые самки и пестрые самцы в соотношении 1:1. Такое же соотношение наблюдалось во всех последующих поколениях. Как объяснить полученные результаты?

Приложение №6

Близнецовый метод

Количественная оценка роли наследственности и среды

Сущность близнецового метода заключается в сравнении внутрипарного сходства в группах моно- и дизиготных близнецов, что позволяет с помощью специальных формул оценить относительную роль наследственности и факторов среды в развитии каждого конкретного признака. При исследовании качественных признаков внутрипарное сходство оценивают по принципу "подобны - различны". Пары, в которых партнеры подобны друг другу по данному признаку, называются конкордантными. Если один из партнеров обладает данным признаком, а второй нет, то пара называется дискордантной. Например, по группе крови пара считается конкордантной, если оба партнера имеют одну группу, но если группа крови партнеров различна, то пара дискордантна.

Для количественной оценки роли наследственности и среды применяют различные формулы. Чаще всего пользуются коэффициентами наследуемости (Н) и влияния среды (Е), вычисляемыми по формуле Хольцингера:

$$H = \frac{C_{mz} - C_{dz}}{100\% - C_{dz}} \times 100\%$$

$$E = 100\% - H$$

C_{mz} - процент конкордантных пар в группе монозиготных близнецов,
 C_{dz} - процент конкордантных пар в группе дизиготных близнецов.

Коэффициент наследуемости для разных признаков различен. Если $H=70\%$, то признак определяется наследственными факторами; если $50\% < H < 70\%$, то признак определяется и наследственными и средовыми факторами; если $H = 50\%$ - признак определяется факторами среды.

Задача 1. Частота заболевания сахарным диабетом в группе монозиготных близнецов составляет 65% (C_{mz}), в группе дизиготных близнецов - 18% (C_{dz}). Сделать выводы об относительной роли наследственных и средовых факторов в развитии этого заболевания.

Используя формулу Хольцингера доля наследственной обусловленности признака составляет:

$$H = ((65-18) / (100-18)) \times 100\% = 57\%$$

$$\text{Влияние среды: } E = 100\% - 57\% = 43\%$$

Задачи:

1. В паре близнецов один был мальчик, другой девочка. Как называют таких близнецов? Почему в данном случае оказалось возможным рождение мальчика и девочки?
2. У однояйцевых и двуяйцевых близнецов с врожденным вывихом бедра конкордантность составила соответственно $51,3$ и $5,4\%$. свидетельствуют ли эти данные о наследственной обусловленности признака, если различия статистически достоверны?
3. В Дании составлен регистр заболеваний близнецов, родившихся в период с 1870 по 1970 г. В одной из публикаций приведены данные по 10 тысячам пар близнецов. Из них инфаркт миокарда наблюдали у 352 пар. Конкордантность по этой патологии составила для однояйцевых близнецов $41,5\%$, а для двуяйцевых - только 20% (различия статистически достоверны). Можно ли на основании приведенных данных сделать вывод о генетической предрасположенности к инфаркту миокарда?
4. Частота заболевания корью в группе монозиготных близнецов составляет 98% , а в группе дизиготных близнецов 94% . Определите какова роль наследственности и факторов среды в развитии данного признака?
5. Считается, что $40 - 45\%$ населения земного шара страдает астигматизмом - нарушением зрения, требующим оптической коррекции. Устойчивое нарушение сумеречного зрения - куриная слепота, как и астигматизм, является аутосомно-доминантным признаком. У супругов, которые страдают обоими заболеваниями, родилось двое близнецов с нормальным зрением. Приведите доводы в пользу однояйцевости этих близнецов.
6. Вследствие нарушения распределения хромосом в митозе во время одного из первых делений дробления могут появиться клоны клеток с различным числом хромосом. Если после ранней ошибки в митотическом распределении зарождаются однояйцевые близнецы, будут ли они различаться по своему хромосомному набору? Объясните дискордантность однояйцевых

близнецов по синдрому Шерешевского-Тернера. Каковы их кариотипы, если оба близнеца: а) девочки; б) мальчики?

7. Для наследственного признака, обладающего полной пенетрантностью, было установлено, что в одной трети тех случаев, когда пораженными были двуйцевые близнецы одинакового пола, между партнерами была конкордантность. У разнополых близнецов заболевание обоим наблюдалось крайне редко. Как это объяснить?

7. Женщина родила двух однояйцевых близнецов, у одного из которых была обнаружена болезнь Дауна. Объясните отсутствие признаков этого заболевания у второго ребенка.

8. Проанализируйте таблицу (1) и обсудите, наследуются ли веснушки, или вызываются влиянием внешней среды.

Группа	Веснушки отсутствуют у обоих	Слабо выражены у обоих	Сильно выражены у обоих	Отсутствуют у одного
Однояйцевые близнецы	17	54	16	0
Двуйцевые близнецы	41	10	21	29

9. В работах некоторых датских ученых анализируются случаи мозгового инсульта у близнецов. Обсудите приведенные ниже данные.

Число наблюдавшихся пар	Число заболевших пар однояйцевых близнецов		Число заболевших пар двуйцевых близнецов	
	Всего	Оба партнера	Всего	Оба партнера
3100	21	5	65	3
4368	120	44	164	32

Какова конкордантность по мозговому инульту среди близнецов? Что можно сказать о роли генетических факторов в развитии этого заболевания?

10. В городе К. провели обширное исследование наследственной предрасположенности к туберкулезу. В течении пяти лет у всех больных, находящихся в больнице и вновь поступивших в больницы, спрашивали, нет ли у них братьев и сестер - близнецов. Те, у кого они оказались, а их было 344 человека, были использованы в качестве "индикаторов". Членов их семей (свыше 2000 человек) обследовали в отношении туберкулеза. Некоторые результаты этих исследований представлены в таблице.

Группа населения	Пораженность туберкулезом, %
Все население	1,37
Мужья и жены больных	7,1
Родители больных	16,9
Братья и сестры больных	25,5
Двуйцевые близнецы	25,6
Однояйцевые близнецы	87,3

Обсудите приведенные результаты исследований. Игруют ли гены какую-то роль в заболевании туберкулезом?

Приложение №7

Словарь генетических терминов

Аберрация хромосомная (или хромосомная аномалия) — обобщенное название любого из типов хромосомных мутаций: делений, транслокаций, инверсий, дупликаций. Иногда также обозначают и геномные мутации (анеуплоидии, трисомии и т. д.).

Аллель — одна из двух или более альтернативных форм гена, каждая из которых характеризуется уникальной последовательностью нуклеотидов; аллели, как правило, отличаются последовательностями нуклеотидов.

Аллель дикого типа (нормальный) — нуклеотидная последовательность гена, обеспечивающая его нормальную работу.

Аллель доминантный — аллель, наличие которого проявляется в фенотипе.

Аллель мутантный — мутация, приводящая к изменению последовательности аллеля дикого типа.

Аллель рецессивный — аллель, фенотипически проявляющийся только в гомозиготном состоянии и маскирующийся в присутствии доминантного аллеля.

Аллельные серии — моногенные наследственные заболевания, вызванные различными мутациями в одном и том же гене, но относящиеся к разным нозологическим группам по своим клиническим проявлениям.

Амниоцентез — исследование, которое используется для того, чтобы получить образец для анализа генов и хромосом нерожденного ребенка. Ребенок находится в матке окруженный жидкостью. Эта жидкость содержит небольшое количество клеток кожи ребенка. Небольшое количество жидкости отбирается тонкой иглой через брюшную стенку матери (живот). Жидкость отправляют в лабораторию для исследования.

Амплификация — увеличение числа копий генов (количества ДНК).

Амплификация ДНК — выборочное копирование определённого участка ДНК.

Амфидиплоиды — эукариотические клетки, содержащие два двойных набора хромосом в результате объединения двух геномов.

Анеуплоидия — измененный набор хромосом, в котором одна или несколько хромосом из обычного набора или отсутствуют, или представлены дополнительными копиями.

Антикодон — последовательность из трёх нуклеотидов в молекуле транспортной РНК, комплементарная кодирующему триплету в молекуле мРНК.

Антимутагенез — процесс предотвращения закрепления (становления) мутации, то есть возврат первично повреждённой хромосомы или гена в исходное состояние.

Аутосомно-доминантное генетическое состояние - это такие состояния, для развития которых в течение жизни человеку необходимо унаследовать одну измененную копию (мутацию) гена.

Аутосомно-рецессивное генетическое состояние - это такие состояния, для развития которых человеку необходимо унаследовать две измененные копии (мутации) гена (по одной от каждого из родителей). Человек, имеющий только одну копию измененного гена, будет являться здоровым носителем.

Аутосома - любая неполовая хромосома. У человека в каждой клетке тела (все, кроме половых клеток) есть 23 пары хромосом. Пары от 1 до 22 называются аутосомами и выглядят одинаково у мужчин и женщин. Хромосомы 23-й пары у мужчин и женщин отличаются, и называются половыми хромосомами.

Аутосомный - имеющий отношение к аутосомам.

Аутосомно-доминантное наследование — тип наследования, при котором одного мутантного аллеля, локализованного в аутосоме, достаточно, чтобы болезнь (или признак) могла быть выражена.

Аутосомно-рецессивное наследование — тип наследования признака или болезни, при котором мутантный аллель, локализованный в аутосоме, должен быть унаследован от обоих родителей.

Биопсия ворсин хориона, БВП - процедура, проводимая во время беременности, для забора клеток для проведения исследования генов или хромосом ребенка на определенные наследственные состояния. Небольшое количество клеток берется из развивающейся плаценты и отправляется в лабораторию для исследования.

Вектор — молекула ДНК, способная к включению чужеродной ДНК и к автономной репликации, служащая инструментом для введения генетической информации в клетку.

Вектор для клонирования — любая небольшая плаزمиды, фаг или ДНК-содержащий вирус животных, в которые может быть встроена чужеродная ДНК.

Вирусы — инфекционные агенты неклеточной природы, способные в процессе реализации генетической информации, закодированной в их геноме, перестроить метаболизм клетки, направив его в сторону синтеза вирусных частиц. Вирусы могут иметь белковую оболочку, а могут и состоять только из ДНК или РНК. Перенесение вирусных заболеваний может спровоцировать возникновение мутаций.

Врождённые болезни — болезни, имеющиеся при рождении, могут быть как наследственными, так и дефектами индивидуального развития организма.

Гамета — зрелая половая клетка.

Гаплоид — клетка, содержащая одинарный набор генов или хромосом.

Гетерозигота — клетка (или организм), содержащая два различных аллеля в конкретном локусе гомологичных хромосом.

Гетерозиготность — наличие разных аллелей в диплоидной клетке.

Гетерозиготный организм — организм, имеющий две различные формы данного гена (разные аллели) в гомологичных хромосомах.

Гомозиготный организм — организм, имеющий две идентичные копии данного гена в гомологичных хромосомах.

Гомозиготность — наличие одинаковых аллелей в диплоидной клетке.

Гомологичные хромосомы — хромосомы, одинаковые по набору составляющих их генов.

Ген — последовательность нуклеотидов в ДНК, которая кодирует определённую РНК. В гене закодирована информация, необходимая организму для жизнедеятельности, хранящаяся в химической форме (ДНК) на хромосомах.

Генетическая карта — схема расположения структурных генов и регуляторных элементов в хромосоме.

Генетический код — соответствие между триплетами в ДНК (или РНК) и аминокислотами белков.

Генная инженерия — совокупность приемов, методов и технологий получения рекомбинантных РНК и ДНК, выделения генов из организма (клеток), осуществления манипуляций с генами и введения их в другие организмы.

Генная терапия — введение генетического материала (ДНК или РНК) в клетку для восстановления нормальной функции.

Геном — общая генетическая информация, содержащаяся в генах организма, или генетический состав клетки.

Генотип — 1) вся генетическая информация организма; 2) генетическая характеристика организма по одному или нескольким изучаемым локусам

Генетический - вызванный генами, имеющий отношение к генам.

Генетическое исследование - исследование, которое может помочь установить, имеются ли изменения в отдельных генах или хромосомах.

Генетическое состояние - состояние или заболевание, вызванное нарушениями в генах или хромосомах.

Гетерохроматин — область хромосомы (иногда целая хромосома), имеющая плотную компактную структуру в интерфазе из-за отсутствия транскрипции.

Гибридизация in situ — гибридизация между денатурированной ДНК клеток на предметном стекле и меченной радиоактивными изотопами или иммунофлуоресцентными соединениями одноцепочечной РНК или ДНК.

Гибридизация ДНК — образование в опыте двуцепочечной ДНК или дуплексов ДНК: РНК в результате взаимодействия комплементарных нуклеотидов.

Гибридизация соматических клеток — слияние неполовых клеток, способ получения соматических гибридов (см.).

Гибридный белок (полипептид) — см. Слитый белок (полипептид).

Гибридомы — гибридные лимфоидные клетки, полученные путём слияния опухолевой миеломной клетки с нормальными лимфоидными клетками иммунизированного животного или человека.

Голандрическое наследование — наследование, сцепленное с Y-хромосомой.

Группа сцепления — все гены, локализованные в одной хромосоме.

Дактилоскопия генная — выявление вариаций в числе и длине tandemных повторов ДНК.

Делеция — тип хромосомной мутации, при которой утрачивается участок хромосомы; тип генной мутации, при которой выпадает участок молекулы ДНК. Этот термин можно использовать для обозначения потери части как гена, так и хромосомы.

Денатурация — нарушение пространственной структуры молекулы в результате разрыва внутри- или межмолекулярных нековалентных связей.

Дигибридное скрещивание — скрещивание организмов, различающихся по двум парам альтернативных признаков, например, окраске цветков (белая или окрашенная) и форме семян (гладкая или морщинистая).

ДНК-полимераза — фермент, ведущий матричный синтез ДНК.

Домашние гены (Housekeeping gene) — это гены, которые транскрибируются с относительным постоянством и используются в качестве нормализатора (стандарта) в PCR (полимеразной цепной реакции), поскольку предполагается, что на их экспрессию не влияют условия эксперимента.

Доминантность — преимущественное проявление только одного аллеля в формировании признака у гетерозиготной клетки.

Доминантный — признак или соответствующий аллель, проявляющийся у гетерозигот.

Дрейф генов — изменение частот генов в ряду поколений, обусловленное случайными событиями митоза, оплодотворения и размножения.

Дупликация — тип хромосомной мутации, при которой удвоен какой-либо участок хромосомы; тип генной мутации, при которой удвоен какой-либо участок ДНК. Аномальное повторение последовательности генетического материала в гене или хромосоме.

ДНК - химическая субстанция, из которой состоят гены, и которая содержит информацию, необходимую организму для жизнедеятельности.

de novo - сочетание из латинского языка, означающее «заново». Используется для описания генов или хромосом, которые являются вновь образовавшимися т.е. оба родителя этого человека имеют нормальные гены или хромосомы.

Зонд генетический — короткий отрезок ДНК или РНК известной структуры или функции, меченный каким-либо радиоактивным или флуоресцентным соединением.

Изменения хромосомные - измерение толщины воротникового пространства. Ультразвуковое исследование задней части области шеи плода, которое заполнено жидкостью на ранней стадии беременности. Если у ребенка есть врожденное заболевание (например, синдром Дауна), размер воротникового пространства может быть изменен.

Изменчивость — вариабельность (разнообразие) признаков среди представителей данного вида.

Инверсия - изменение последовательности генов в отдельной хромосоме.

Инерция - вставка дополнительного генетического материала в ген или хромосому.

Интрон — некодирующий участок гена, который транскрибируется, а затем удаляется из предшественника мРНК при её редактировании сплайсинге.

Интронируемый ген — ген, содержащий интроны.

Итероны — повторяющиеся последовательности нуклеотидных остатков в ДНК.

Кариотип - описание структуры хромосом индивидуума, включающее число хромосом, набор половых хромосом (XX или XY) и любые отклонения от нормального набора.

Клетка - человеческое тело состоит из миллионов клеток, которые служат «строительными блоками». Клетки в разных местах тела человека по-разному выглядят и выполняют различные функции. Каждая клетка (за исключением яйцеклеток у женщин и сперматозоидов у мужчин) содержит по две копии каждого гена.

Кодон — тройка расположенных подряд нуклеотидных остатков в ДНК или РНК, кодирующая определённую аминокислоту или являющаяся сигналом окончания трансляции.

Кроссинговер — явление обмена участками гомологичных хромосом во время конъюгации при мейозе.

Кольцевая хромосома - термин, используемый, когда концы хромосомы соединяются друг с другом и образуют кольцо. Кольцевая ДНК в норме присутствует в клетках прокариотических клеток. У эукариотических клеток кольцевая ДНК может являться следствием хромосомной транслокации.

Клон — группа генетически идентичных клеток, возникших неполовым путём от общего предка.

Клонирование ДНК — процесс получения рекомбинантных молекул ДНК путём встраивания чужеродной ДНК в векторную молекулу ДНК или РНК и введение этой конструкции в фаговые, бактериальные или эукариотические клетки хозяина.

Клонирование клеток — их разделение путём посева в питательной среде и получение колоний, содержащих потомство от изолированной клетки.

Лocus — участок ДНК (хромосомы), где расположена определённая генетическая детерминанта.

Медико-генетическое консультирование - информационная и медицинская помощь людям, обеспокоенным наличием в семье состояния, возможно, имеющего наследственную природу.

Мутация - изменение в гене. Иногда изменение последовательности гена приводит к тому, что нарушается содержащаяся в нём информация, и он не может работать правильно. Это может привести к развитию генетического состояния.

Маркёрный ген — ген в рекомбинантной ДНК, кодирующий селективный признак.

Материнского эффекта гены — гены, проявляющиеся в яйцеклетке и определяющие фенотип потомства вне зависимости от генотипа самца.

Метаболизм — совокупность ферментативных процессов, обеспечивающих существование и воспроизведение клетки.

Метаболит — вещество, образующееся в химических реакциях живой клетки.

Мобильные элементы генома — последовательности ДНК, способные перемещаться внутри генома живых организмов.

Моногибридное скрещивание — скрещивание форм, отличающихся друг от друга по одной паре альтернативных признаков.

Моноклональные антитела — антитела со специфичностью к определённому антигену, синтезируемые гибридомами.

Морфогенез — осуществление генетической программы развития организма.

Мутагенез — процесс индукции мутаций.

Мутагены — физические, химические или биологические агенты, увеличивающие частоту возникновения мутаций.

Мутация — изменение генетического материала, часто приводящее к изменению свойств организма.

Мутон — элементарная единица мутирования, то есть наименьший участок генетического материала, изменение которого представляет собой улавливаемую фенотипически мутацию и приводит к нарушению функции к.-л. гена.

Наследование — процесс передачи генетической информации от одного поколения организмов другому.

Наследственность — свойство организмов обеспечивать материальную и функциональную преемственность между поколениями, а также повторять определённый тип индивидуального развития.

Наследуемость — доля фенотипической изменчивости в популяции, обусловленная генетической изменчивостью (в отношении к определённому качественному или количественному признаку).

Направленность — ориентация одноцепочечной структуры в молекуле нуклеиновой кислоты.

Не вынашивание - преждевременное прекращение беременности, наступившее до того момента, когда ребенок способен выжить вне матки. негативный результат. Результат теста, который показывает, что обследованный человек не имеет изменения (мутации) в гене.

Несбалансированная транслокация - транслокация, при которой хромосомная перестройка приводит к приобретению или утрате некоторого количества хромосомного материала, либо одновременно к приобретению дополнительного и утрате части исходного материала. Может возникать у ребенка, родитель которого является носителем сбалансированной транслокации.

Носитель - человек, который обычно не страдает заболеванием (в настоящее время), но является носителем одной измененной копии гена. В случае рецессивного заболевания, носитель обычно здоров; в случае доминантного заболевания, человек может заболеть позднее.

Нуклеазы — общее название ферментов, расщепляющих молекулы нуклеиновых кислот.

Оплодотворение - слияние яйцеклетки и сперматозоида для создания первой клетки ребенка.

Плацента - орган, прилежащий к внутренней стенке матки беременной женщины. Ребенок получает через плаценту питательные вещества. Плацента растет из оплодотворенной яйцеклетки, поэтому она обычно содержит гены ребенка.

Плод - так называется младенец в период от конца эмбрионального периода до новорожденности, т.е. с 9 недели после оплодотворения до рождения. позитивный результат. Результат теста, который показывает, что у обследованного человека выявлено изменение (мутация) в гене.

Половые хромосомы - X-хромосома и Y-хромосома. Набор половых хромосом определяет, является ли индивид мужчиной или женщиной. У женщин - две X-хромосомы, у мужчин – одна X-хромосома и одна Y-хромосома.

Предиктивное тестирование - генетическое исследование, направленное на выявление состояния, которое может развиться или разовьется в течение жизни. Когда генетическое исследование направлено на выявление состояния, которое почти неизбежно разовьется в будущем, такое исследование иногда называют пресимптоматическим.

Пренатальная диагностика - исследование, проводимое во время беременности, на наличие или отсутствие генетического состояния у ребенка.

Признак — особенность строения на любом уровне организации

Полимерия — взаимодействие неаллельных множественных генов, однонаправленно влияющих на развитие одного и того же признака; степень проявления признака зависит от количества генов.

Полимерные гены — обозначаются одинаковыми буквами, а аллели одного локуса имеют одинаковый нижний индекс.

Плейотропия — явление множественного действия гена. Выражается в способности одного гена влиять на несколько фенотипических признаков.

Транслокации хромосомные. Носитель (хромосомной перестройки). Человек, у которого есть сбалансированная транслокация, при которой количество хромосомного материала не уменьшено, и не увеличено, что обычно не вызывает нарушений здоровья.

Регуляция экспрессии генов — контроль над клеточной структурой и функцией, а также основа дифференцировки клеток, морфогенеза и адаптации.

Рекомбинантная молекула ДНК - (в генетической инженерии) — получается в результате ковалентного объединения вектора и чужеродного фрагмента ДНК.

Рекомбинантная плазмида — плазмида, содержащая фрагмент(ы) чужеродной ДНК.

Рекомбинантный белок — белок, полученный в результате экспрессии с рекомбинантной молекулы ДНК, часто получаемый в кишечной палочке.

Рекомбинация in vitro — операции in vitro, приводящие к созданию рекомбинантных молекул ДНК.

Рекомбинация гомологическая — обмен генетическим материалом между двумя гомологичными молекулами ДНК.

Ренатурация — восстановление исходной пространственной структуры молекул.

Репарация ДНК — исправление повреждений молекулы ДНК, восстанавливающее её первоначальную структуру.

Реципрокная транслокация. Реципрокная транслокация возникает, когда два фрагмента отрываются от двух разных хромосом и меняются местами.

Робертсоновская транслокация. Робертсоновская транслокация возникает, когда одна хромосома оказывается прикрепленной к другой.

Сбалансированная транслокация. Транслокация (хромосомная перестройка), при которой количество хромосомного материала не уменьшено и не увеличено, но он перемещен. Человек со сбалансированной транслокацией обычно не страдает от этого.

Секвенирование — установление последовательности звеньев в молекулах нуклеиновых кислот или белков (полипептидов).

Семейное древо - диаграмма, изображающая членов Вашей семьи, у которых имеется или нет генетическое состояние, и показывающее, какими узлами родства они связаны с Вами и между собой.

Соматические гибриды — продукт слияния неполовых клеток.

Соматические клетки — клетки тканей многоклеточных организмов, не относящиеся к половым.

Состояние, сцепленное с полом. См. X-сцепленное состояние.

Сперматозоид - половая клетка отца, отцовский вклад в образование клетки, из которой разовьется новый ребенок. Каждый сперматозоид содержит 23 хромосомы, по одной из каждой пары хромосом отца. Сперматозоид сливается с яйцеклеткой для создания первой клетки, из которой развивается будущий ребенок.

Транслокация - перестройка хромосомного материала. Возникает, когда фрагмент хромосомы отрывается и прикрепляется в другое место.

Трансдукция — перенос фрагментов ДНК с помощью бактериофага.

Транскрипция — синтез РНК на ДНК-матрице; осуществляется РНК-полимеразой.

Транскрипт — продукт транскрипции, то есть РНК, синтезированная на данном участке ДНК как на матрице и комплементарная одной из его нитей.

Трансляция — синтез полипептидной цепи белков, осуществляемый в рибосомах.

Трансфекция — трансформация клеток с помощью, изолированной ДНК.

Трансформация — изменение наследственных свойств клетки, вызванное поглощенной ДНК.

Трансформация – (в молекулярной генетике) — перенос генетической информации посредством изолированной ДНК.

Трансформация - (онкотрансформация) — частичная или полная дедифференцировка клеток, вызванная нарушением регуляции роста клеток.

Ультразвуковое исследование - безболезненное исследование, при котором звуковые волны используются для создания изображения ребенка, растущего во время беременности матери. Оно может проводиться путем перемещения головки сканера по поверхности брюшной стенки (живота) или внутри влагалища.

Унаследованное состояние - состояние, которое наследуется (передается членам семьи через поколения). Хромосомы. Нитевидные структуры, различимые под микроскопом, которые содержат гены. Как правило, у человека 46 хромосом. Один комплект из 23 хромосом мы наследуем от матери, второй комплект из 23 хромосом – от отца.

Фенотип — внешнее проявление свойств организма, зависящих от его генотипа и факторов окружающей среды.

Хроматин — нитчатые комплексные молекулы дезоксирибонуклеопротеида (ДНП), которые состоят из ДНК, связанной с гистонами.

Х-сцепленное состояние - генетическое состояние, возникающее в результате мутации (изменения) в гене, расположенном на X-хромосоме. X-сцепленные состояния включают гемофилию, мышечную дистрофию Дюшенна, синдром ломкой X-хромосомы.

XX - так обычно представляют набор половых хромосом женщины. Обычно у женщины две X-хромосомы. Каждая из X-хромосом наследуется от одного из родителей.

X-хромосома - одна из половых хромосом. У женщин обычно две X-хромосомы. У мужчин обычно одна X хромосома и одна Y-хромосома.

Эмбрион - ранняя стадия развития человека. Эмбрион развивается из первой клетки на самых ранних стадиях беременности. Он возникает после оплодотворения яйцеклетки сперматозоидом. Он еще не выглядит как ребенок, но состоит из клеток, из которых разовьется ребенок.

XY - так обычно представляют набор половых хромосом мужчины. Обычно у мужчин одна X-хромосома и одна Y хромосома. Мужчины наследуют X-хромосому от матери, а Y-хромосому – от отца.

Y-хромосома - одна из половых хромосом. Обычно у мужчин одна Y- хромосома и одна X-хромосома. У женщины обычно две X-хромосомы.

Центромера — локус на хромосоме, физически необходимый для распределения гомологичных хромосом по дочерним клеткам.

Экспрессия гена — процесс реализации информации, закодированной в гене. Состоит из двух основных стадий — транскрипции и трансляции.

Эпистаз — тип взаимодействия неаллельных генов, при котором один ген подавляет проявление другого (или других) генов

Эукариоты — организмы, клетки которых содержат оформленные ядра.

Яичник/яичники. Органы в теле женщины, продуцирующие яйцеклетки.

Яйцеклетка. Половая клетка матери, которая послужит основой для создания первой клетки нового ребенка. Яйцеклетка содержит 23 хромосомы; по одной из каждой пары, имеющейся у матери. Яйцеклетка сливается со сперматозоидом для формирования первой клетки ребенка.

Список болезней

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

1. Болезнь Гоше.

Симптомы. Глюкоцереброзидный липидоз. Минимальные диагностические признаки: Неврологические нарушения, поражение костей, клетки Гоше в костном мозге, спленомегалия.

Клиническая характеристика. Заболевание обусловлено нарушением обмена глюкоцереброзидов. Выделяют три формы, различающиеся возрастом начала болезни и преобладанием той или иной симптоматики.

При инфантильной или острой форме симптомы появляются на 2 – 3 месяц жизни, причем на первом месте, причем на первом месте стоят неврологические нарушения. Наблюдается картина “псевдобульбарного паралича” с косоглазием, затруднением дыхания, спазм гортани и опистотонусом, задержка психомоторного развития. Характерны гипотрофия, слабый крик, значительное увеличение печени и селезенки в 3-6 месяцев. Смерть наступает в раннем детстве от дыхательных расстройств. Наиболее распространенная форма болезни Гоше – хроническая, или взрослая (90% во всех случаях). Заболевание появляется на 1 году жизни. Обнаруживаются желтые пятна на склере, аномальная пигментация лица, шеи, кистей, голеней. Отмечается увеличение живота за счет гепатоспленомегалии, боли в костях, патологические переломы.

Тип наследования - аутосомно-рецессивный.

2. Глухота и миопия.

Минимальные диагностические признаки: нейросенсорная тугоухость, миопия, снижение интеллекта.

Клиническая характеристика. Типичная нейросенсорная тугоухость, которая выявляется в раннем возрасте и почти не прогрессирует. Вестибулярные функции не нарушены.

Тип наследования – предположительно аутосомно-рецессивный.

3. Йода транспорт дефект.

Симптомы: семейный зоб, врожденный гипотиреоз. Минимальные диагностические признаки: симптомы врожденного гипотиреоза, отсутствие накопления йода.

Клиническая характеристика. Дети резко отстают в развитии в психомоторном развитии, имеют низкий голос, характерный внешний вид (короткая шея, широкий нос, узкие глазные щели, отежные веки, полуоткрытый рот, макроглоссия, сухая кожа, редкие волосы). Отмечаются запоры, пупочные грыжи, отставание костного возраста. Щитовидная железа увеличена с рождения.

Тип наследования - аутосомно-рецессивный.

4. Нефроз врожденный.

Минимальные диагностические признаки: отеки, гипопротейнемия, протеинурия, начало болезни в первые 2 месяца.

Клиническая характеристика. Нефротический синдром проявляется с первых дней жизни отеками. Отмечается протеинурия, гепопротейнемия, гиперхолестеринемия. Беременность обычно проходит очень тяжело, роды преждевременные, плацента большая. Дети погибают на первом году жизни от инфекции или почечной

недостаточности. При гистологическом исследовании почек выявляют четкообразные расширения проксимальных канальцев (псевдокистоз).

Тип наследования - аутосомно-рецессивный.

5. Тея - Сакса.

Минимальные диагностические признаки: задержка психомоторного развития, симптом “вишневой косточки” на глазном дне, дефицит гексозаминидазы А в сыворотке и тканях.

Клиническая характеристика. С 4 – 5 месяца дети начинают отставать в психомоторном развитии, становятся апатичными, перестают интересоваться окружающим, фиксировать взгляд. Отмечаются гиперакузия, мышечная гипотония. Довольно рано на глазном дне обнаруживаются симптомы “вишневой косточки”, к концу 1 года жизни наступает слепота, обусловленная атрофией зрительного нерва, интеллект снижается до уровня идиотии. Постепенно развивается полная обездвиженность, появляются судороги, преимущественно тонические, не поддающиеся противосудорожной терапии. В конечной стадии заболевания отмечается децеребрационная ригидность. Смерть обычно наступает в 3-4 года.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

1. Синдром Базана.

Минимальные диагностические признаки: базальноклеточная карцинома, кисти челюстей, скрытая спинномозговая грыжа, сколиоз, аномалии ребер, эктопическая кальфикация.

Клиническая характеристика. Типичны базальноклеточная карцинома, участки дискаритоза на ладонях и подошвах. Кисты нижней и верхней челюстей (80%),

аномалии позвоночника - скрытые спинномозговые грыжи, сколиоз (65%). Встречаются также эпителиальные кисты, мила, липомы, фибромы (20-40%), укорочение метакарпальных костей, неправильная форма зубов. Множественный кариес, широкая переносица, прогнатизм, выступающие лобные темные бугры. Отмечается косоглазие, глаукома, катаракта, фиброматоз яичников, гипогонадизм.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

2. Полидактилия

Минимальные диагностические признаки: дополнительные пальцы.

Клиническая характеристика. При преаксильной полидактилии дополнительный палец находится со стороны 1 пальца. При этом первый палец раздвоен (иногда трехфаланговый). Возможно раздвоение второго пальца. Нередко полидактилия двусторонняя и сочетается с синдактилией.

Тип наследования аутосомно-доминантный с неполной пенетрантностью.

3. Акродизостоз

Минимальные диагностические признаки: укорочение конечностей за счет отделов, маленький нос, умственная отсталость.

Клиническая характеристика Характерные для акродизостоза черепно-лицевые дизморфии, включает брахицефалию, запавшую переносицу, короткий маленький нос с вывернутыми перед ноздрями, гипоплазию верхней челюсти, приоткрытый рот, аномалии прикуса, гидроцефалию, гиперостозы костей черепа. Конечности укорочены за счет дистальных отделов. Отмечаются деформации плечевой, лучевой, локтевой костей. Кисти широкие с брахидактилией. Частое осложнение – ограничение подвижности лучезапястных локтевых суставов и позвоночника. Дети рождаются с внутриутробной гипотрофией. В 90% случаев отмечается умственная отсталость.

Тип наследования аутосомно-доминантный

4. Болезнь Минковского-Шоффара.

Минимальные диагностические признаки: желтуха, анемия, микросфероцитоз, пониженная осмотическая резистентность эритроцитов, спленомегалия.

Клиническая характеристика.

Примерно в половине случаев наследственный сфероцитоз проявляется в период новорожденности, имитируя гемолитическую болезнь новорожденных. Диагноз обычно ставится в возрасте 3-10 лет. Течение заболевания характеризуется кризисом двух типов. Гемолитический кризис проявляется нарастанием анемией, одышкой, тошнотой, рвотой, болями в животе, повышением температуры до 38 – 40 градусов, определяется увеличением печени, болезненностью и увеличением селезенки. Иногда имеются западение переносицы, полидактилия, высокое небо, кривошея.

Тип наследования аутосомно-доминантный.

Заболевания, сцепленные с Хромосомами.

Хромосомы 21 трисомии синдром Дауна.

Минимальные диагностические признаки:

Умственная отсталость, мышечная гипотония, плоское лицо, монголоидный разрез глаз.

Клиническая характеристика.

Типичное плоское лицо (90%), монголоидный разрез глаз (80%), открытый рот (65%), короткий нос (40%), плоская переносица (52%), плоский затылок (78%), пигментные пятна по краю радужки – пятна Брушфильда (19%), короткая широкая шея (5%), аномалии зубов (96,5%), аркообразное небо (58%), гиперподвижность суставов (80%), врожденные пороки сердца (40%). Больные умственно отсталые. В 8% случаев наблюдается атрезия или стеноз двенадцатиперстной кишки, лейкоз. Продолжительность жизни определяется наличием пороков желудочно-кишечного тракта и пороков сердца.

Синдром Шерешевского-Тернера.

Минимальные диагностические признаки:

Отек кистей и стоп у новорожденных. Гипотония новорожденных, кожные складки на шеи. Низкий рост, врожденные пороки сердца, первичная аменорея, полная или частичная моносомия по X-хромосоме.

Клиническая характеристика. Типичные признаки синдрома Тернера – низкий рост (98%), крыловидные кожные складки на шеи (56%), широкая грудная клетка (60%), половой инфантилизм (94%), бесплодие (99%). Средний рост взрослых больных – 140 см. У новорожденных в 40% случаев встречается периферический лимфатический отек кистей и стоп. Наблюдается короткая шея, низкая линия роста волос на затылке, гипоплазия ногтевых пластинок, высокое небо, снижение слуха, аномалии мочевой системы. В 16% случаев снижено умственное развитие. Менее часто встречается гипоплазия сосков, птоз век, аномалии ребер, остеопороз.

Приложение № 9

Контрольно-измерительные материалы для проведения промежуточной аттестации

Тест № 1

1. Геном называется:

- 1) участок молекулы ДНК, несущий информацию о строении одной молекулы белка
- 2) участок молекулы ДНК, несущий информацию о строении нескольких молекул белка.
- 3) молекул ДНК
- 4) три соседних нуклеотида ДНК

2. Генотип – это:

- 1) совокупность всех генов популяции
- 2) совокупность всех генов организма
- 3) совокупность генов, расположенных на половых хромосомах
- 4) совокупность генов всех видов, образующих биоценоз.

3. Мутацией является:

- 1) искривление ствола у березы, выросшей на горном склоне
- 2) разный размер на одном дереве
- 3) синдром Дауна
- 4) увеличение массы животного при избыточном кормлении

4. Роль мутаций в эволюционном процессе заключается в:

- 1) увеличение изменчивости
- 2) приспособление к окружающей среде
- 3) совершенствование организма
- 4) переживание неблагоприятных условий среды.

5. Хромосома состоит из:

- 1) белков и липидов
- 2) углеводов и белка
- 3) белка и нуклеиновых кислот
- 4) нуклеиновых кислот, белка и липидов.

6. Хромосомы одинаковые у самок и самцов, называются:

- 1) половыми хромосомами
- 2) аутосомами
- 3) рибосомами
- 4) лизосомами

7. Рецессивный ген дальтонизма находится в X- хромосоме. Отец девушки страдает дальтонизмом, тогда как мать и все её предки различают цвета нормально. Девушка выходит замуж за здорового юношу. Что можно сказать об их будущих сыновьях и дочерях?

8. Каковы механизмы, обеспечивающие постоянство числа хромосом при половом размножении?

9. *При первом делении мейоза к полюсам делящейся клетки расходятся:*

- 1) целые хромосомы из гомологичных пар
- 2) сестринские хроматиды
- 3) фрагменты хромосом из гомологичных пар
- 4) фрагменты негомологичных хромосом

10. *Мутации возникают:*

- 1) постоянно при скрещивании
- 2) постоянно при кроссинговере
- 3) внезапно в ДНК или хромосомах
- 4) постоянно при клеточном делении

Тест № 2

1. *У человека пол определяется:*

- 1) до оплодотворения яйцеклетки
- 2) после оплодотворения
- 3) в момент оплодотворения яйцеклетки сперматозоидом
- 4) иным способом

2. *Синдром Дауна – это:*

- 1) гетерозиготы
- 2) любые организмы одного вида
- 3) любые растительные организмы
- 4) гомозиготы

3. *Мутации – это изменения:*

- 1) фенотипа
- 2) внешнего вида организма
- 3) среды обитания организма
- 4) генотипа

4. *Дочь человека, страдающего гемофилией, выходит замуж за мужчину, отец которого также страдает гемофилией, причем жених и невеста имеют нормальную свертываемость крови. Будут ли страдать гемофилией их дети?*

5. *Семье здоровых родителей родился мальчик, больной гемофилией. Каковы генотипы родителей (ген гемофилии h):*

- 1) мать $X X$, отец $X Y$
- 2) мать XX , отец $X Y$
- 3) мать XX , отец $X Y$
- 4) мать XX , отец $X Y$

6. *Найдите ошибки в приведенном тексте, исправьте их, укажите номера предложений, в которых они сделаны, запишите эти предложения без ошибок.*

1. существует два типа изменчивости: наследственная и ненаследственная. 2 Наследственная изменчивость представляет собой мутации. 3. Мутации приводят к гибели организма. 4. Наследственная изменчивость называется модификационной.

5. *Модификационная изменчивость составляет материал для естественного отбора.*

6. *Соматические клетки человека содержат:*

- 1) 46 пар хромосом
- 2) 22 пары хромосом
- 3) 23 пары хромосом
- 4) 32 пары хромосом

7. *Поворот участка хромосомы на 180 градусов – это:*

- 1) генная мутация
- 2) хромосомная мутация
- 3) геномная мутация
- 4) модификация

8. Половые клетки человека содержат:

- 1) 21 хромосому
- 2) 32 хромосом
- 3) 46 хромосом
- 4) 23 хромосом

9. Детская форма одного из видов идиотии наследуется как рецессивный признак и заканчивается обычно смертельным исходом к 4-5 годам. Первый ребенок умер от этой болезни, когда должен был родиться второй. Каков риск рождения второго больного ребенка?

10. Спонтанные мутации возникают:

- 1) случайно
- 2) в ответ на изменения условий среды
- 3) закономерно, их возникновение всегда можно предсказать
- 4) только под действием радиоактивных агентов.

Тест № 3

1. Геном называется:

- 1) молекула ДНК;
- 2) участок молекулы ДНК, несущий информацию о строении нескольких молекул белка;
- 3) Участок молекулы ДНК, несущий информацию о строении одной молекулы белка;
- 4) участок молекулы РНК, несущий информацию о данном признаке.

2. К мутационной изменчивости относятся изменения:

- 1) в хромосомах;
- 2) в генах;
- 3) передающиеся по наследству;
- 4) все перечисленные.

3. Точечные мутации представляют собой:

- 1) утрату части хромосом;
- 2) поворот участка хромосомы на 180°;
- 3) отрыв части хромосомы и перемещение ее в новое положение;
- 4) замену, выпадение или вставку одной, или нескольких нуклеотидных пар в молекуле ДНК.

4. Генотип – это:

- 1) совокупность всех генов организма;
- 2) совокупность всех генов популяции;
- 3) гаплоидный набор хромосом;
- 4) совокупность всех генов и признаков организма

5. Рецессивные мутации проявляются фенотипически:

- 1) всегда;
- 3) только в гомозиготном состоянии;
- 2) только в гетерозиготном состоянии;
- 4) никогда.

6. Генотип однозначно определяется по фенотипу в случае:

- 1) рецессивной гомозиготы;
- 2) гетерозиготы;
- 3) доминантной гомозиготы;
- 4) ни в одном из перечисленных случаев.

7. Мутация, вызывающая серповидноклеточную анемию, по типу относится к:

- 1) генным;
- 2) хромосомным;
- 3) Геномные;
- 4) соматическим.

8. Генеалогический метод изучения наследственности человека состоит в изучении:

- 1) хромосомных наборов;
- 2) развития признаков у близнецов;
- 3) родословной поколений;
- 4) обмена веществ у человека.

9. Цитогенетический метод изучения наследственности человека состоит в изучении:

- 1) хромосомных наборов;
- 2) развития признаков у близнецов;
- 3) родословной людей;
- 4) обмена веществ у человека.

10. По характеру изменений генотипа мутации делятся на:

- 1) спонтанные и индуцированные;
- 2) соматические и генеративные;
- 3) генные, хромосомные и Геномные;
- 4) летальные, нейтральные, положительные.

11. Аутосомы:

- 1) встречаются только у самцов;
- 2) встречаются только у самок;
- 3) различаются у самцов и самок;
- 4) одинаковы у самцов и самок.