

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Лекционный комплекс		1беттің 1 беті

Лекционный комплекс

Дисциплина: «Гены и наследственность» (Медицинская генетика)

Код дисциплины: GN 1204

ОП: 6B10115 «Медицина», 6B10116 «Педиатрия»

Объем учебных часов\кредитов: 120 часов/4 кредит

Курс и семестр изучения:1-2

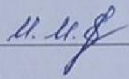
Объем лекций: 3 ч.

Шымкент 2023 г.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Лекционный комплекс		1беттің 1 беті

Лекционный комплекс разработан в соответствии с рабочей учебной программой дисциплины «Гены и наследственность» и обсуждены на заседании кафедры.

Протокол № 18 от « 13 » 06 2023 г.

Заведующий кафедрой, профессор _____  _____ Есиркепов М.М.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Лекционный комплекс		1беттің 1 беті

№ 1

1. Тема: Основы медицинской генетики. Методы исследования генетики человека. Наследственные болезни. Моногенные и полигенные болезни

Хромосомные болезни, и их место в общей патологии человека. Болезни с неменделевским типом наследования

2. Цель: Дать представление о предмете и задачах медицинской генетики, ее роли в медицине;

3. Тезисы лекции: Генетика - наука о закономерностях наследственности и изменчивости. В зависимости от объекта исследования классифицируют генетику растений, животных и пр.; в зависимости от используемых методов других дисциплин — молекулярную генетику, экологическую и другие. Идеи и методы генетики играют важную роль в медицине, сельском хозяйстве, микробиологической промышленности, а также в генетической инженерии.

Медицинская генетика — область генетики, наука, которая изучает:

- явления наследственности и изменчивости на всех уровнях его организации и существования: молекулярном, клеточном, организменном, популяционном особенности проявления и развития нормальных и патологических признаков,
- роль наследственности в патологии человека, закономерности передачи от поколения поколению наследственных болезней,
- наследственные заболевания человека,
- зависимость заболеваний от генетической предрасположенности и условий окружающей среды,
- методы диагностики, лечения и профилактики наследственной патологии, включая болезни с наследственной предрасположенностью.

Задачи медицинской генетики:

- диагностика наследственных заболеваний
- анализ их распространенности в различных популяциях и этнических группах
- профилактика наследственных заболеваний на базе пренатальной (дородовой) диагностики
- изучение молекулярно-генетических основ этиологии и патогенеза наследственных заболеваний
- выявление больных детей
- выработка рекомендаций по их лечению.

Изучение наследования человека с помощью гибридологического анализа (метод скрещиваний) невозможно.

Для генетического анализа у человека используются специфические методы:

- генеалогический (метод анализа родословных),
- близнецовый,
- цитогенетический,
- биохимический,
- дерматоглифики и пальмоскопии
- молекулярно-генетический (ДНК-диагностики)
- популяционно-статистический,
- генетики соматических клеток

Цитогенетический метод основан на микроскопическом исследовании хромосом, кариотипа человека в норме и патологии.

Этот метод позволяет установить наличие наследственных болезней человека, изучать структуры хромосом, обнаруживать транслокации, строить генетические карты, проводить

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Лекционный комплекс		1беттің 1 беті

анализ хромосомных и геномных мутаций, проводить цитохимическое изучение активности генов и т. д.

Клинико-генеалогический метод был предложен в конце XIX века Ф. Гальтоном. Он основан на построении родословных и прослеживании в ряду поколений передачи наследственного признака.

Биохимический метод дает возможность определить вклад генетических (наследственных) и средовых факторов (климат, питание, обучение, воспитание и др.) в развитии конкретных признаков или заболеваний у человека.

Наследственные болезни многочисленны (известно свыше 6000) и разнообразны по проявлениям.

Такие болезни могут встречаться довольно редко, но за счет того, что их много, их суммарная частота довольно велика.

Они отличаются от прочих болезней тем, что как правило, можно найти точную причину заболевания, которая связана с повреждением наследственного аппарата.

Классификация наследственных болезней человека, наиболее часто используемая:

- 1) моногенные менделирующие заболевания);
- 2) хромосомные синдромы, являющиеся следствием структурных или количественных перестроек хромосом;
- 3) мультифакториальные заболевания,
- 4) моногенные заболевания с нетрадиционным, отличающимся от менделевского, типом наследования — эта группа выделена в последнее десятилетие.

4. Иллюстративный материал: Обзорная

<https://www.youtube.com/watch?v=0pOYQxa3UCs&feature=youtu.be> законы менд

https://www.youtube.com/watch?v=Xh_RpIAaNBQ&feature=youtu.be моно, поли, хром болезни

5. Литература: см. приложение 1

6. Контрольные вопросы: (обратная связь)

1. Кто является отцом генетики?
2. Каково значение генетики для медицины?
3. Чем характеризуется независимое наследование?
4. В чем суть сцепленного наследования?
5. В чем причины возникновения наследственных болезней человека?
6. Можно ли вылечить наследственные болезни человека?
7. Определение понятия наследственных болезней
8. Механизмы возникновения наследственных болезней
9. Моногенные болезни
10. Полигенные болезни
11. Хромосомные болезни, обусловленные структурными перестройками хромосом: делеций, дупликаций, инверсий, транслокаций.
12. Определение понятия болезней с неменделевским типом наследования.

№ 2

1. Тема: Наследственные болезни.

2. Цель: Изучение наследственных заболеваний человека. Изучение этиологии, патогенеза и эпидемиологии наследственных заболеваний

3. Тезисы лекции: Наследственные заболевания-это болезни, которые передаются от родителей к потомству. Наследственные заболевания образуются из-за изменения генетического материала, вызванного генными, хромосомными и геногеномными мутациями.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Лекционный комплекс		1беттің 1 беті

Наследственные заболевания по генетической классификации:

- * моногенный;
- * хромосомные;
- * мультифакторные (полигенные).

Моногенные заболевания вызваны мутациями в структурных генах, в которых записана генетическая информация. Передача этих болезней потомству называется менделевским наследственным заболеванием, так как происходит по законам наследования г. Менделя. Моногенный тип аутосом.- доминантные (арахнодактилия, брахидактилия, полидактилия и др.), аутосомные.- рецессивный (чаще встречается у лиц, состоящих в браке с двумя, а иногда и тремя двоюродными братьями; агаммаглобулинемия, алкаптонурия и т. д.) и сочетающийся с половыми X - и Y-хромосомами (в зависимости от гена заболевает мужчина, а болезнь передается самкой; гемофилия и др. Болезни) подразделяются на наследственные заболевания.

Хромосомные заболевания формируются из-за геномных (изменение числа хромосом) и хромосомных (изменение строения хромосом) мутаций. Среди наиболее распространенных хромосомных заболеваний-трисомии. В этот момент в одной из пар хромосом образуется дополнительная 3-Х хромосома. Например, аутосом при болезни Дауна. Трисомия по парам 21 присутствует в парах 13 При синдроме Патау и в парах 18 при синдроме Эдварса. Из – за нарушения мейотического деления в гаметогенезе у женщин, если нет одной из половых X-хромосом, то синдром Шерешевского – Тернера, наоборот, при избытке одной хромосомы-приводит к образованию синдрома трипло-Х (Клайнфельтера у мужчин). Хромосом младенцев при вынашивании ребенка у женщин старше 35 лет. роды с этим заболеванием сопряжены с высоким риском.

Мультифакторные заболевания возникают в результате мутаций и взаимодействий нескольких генов, когда адаптация к заболеванию увеличивается, и из-за воздействия факторов окружающей среды.

К таким заболеваниям относятся

- подагра;
- * сахарный диабет;
- * гипертония;
- * язвы желудка и кишечника;
- * атеросклероз;
- * относится к ишемической болезни сердца и др.

Причина возникновения этого типа наследственных заболеваний до сих пор полностью не выяснена. Клиническая классификация наследственных заболеваний проводится по органам и системам, подвергшимся патологическим изменениям. Например, наследственные заболевания нервной и эндокринной систем, системы кровообращения, печени, почек, кожи и т. д. классифицируются как наследственные заболевания органов. В республике диагностикой, лечением наследственных заболеваний занимаются клиники и больницы неврологии, терапии, хирургии

4. Иллюстративный материал: Обзорная

https://www.youtube.com/watch?v=Xh_RpIAaNBQ&feature=youtu.be моно, поли, хром болезни

5. Литература: см.приложение 1

6. Контрольные вопросы: (обратная связь)

1. Кто является отцом генетики?
2. Каково значение генетики для медицины?
3. Чем характеризуется независимое наследование?
4. В чем суть сцепленного наследования?
5. В чем причины возникновения наследственных болезней человека?

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Лекционный комплекс		1беттің 1 беті

6. Можно ли вылечить наследственные болезни человека?
7. Определение понятия наследственных болезней
8. Механизмы возникновения наследственных болезней
9. Моногенные болезни
10. Полигенные болезни
11. Хромосомные болезни, обусловленные структурными перестройками хромосом: делеций, дупликаций, инверсий, транслокаций.
12. Определение понятия болезней с менделевским типом наследования.

№3

1. Тема: Хромосомные болезни. ВПР.

2. Цель: роль изменчивости в патологии человека; изучение генетических механизмов возникновения хромосомных и специфических наследственных заболеваний, раскрытие ВПР

3. Тезисы лекции: **Хромосомные заболевания** формируются из-за геномных (изменение числа хромосом) и хромосомных (изменение строения хромосом) мутаций. Среди наиболее распространенных хромосомных заболеваний-трисомии. В этот момент в одной из пар хромосом образуется дополнительная 3-Х хромосома. Например, аутосом при болезни Дауна. Трисомия по парам 21 присутствует в парах 13 При синдроме Патау и в парах 18 при синдроме Эдварса. Из – за нарушения мейотического деления в гаметогенезе у женщин, если нет одной из половых Х-хромосом, то синдром Шерешевского – Тернера, наоборот, при избытке одной хромосомы-приводит к образованию синдрома трипло-Х (Клайнфельтера у мужчин). Хромосом младенцев при вынашивании ребенка у женщин старше 35 лет. роды с этим заболеванием сопряжены с высоким риском.

Механизмы возникновения хромосомных заболеваний.

Основной причиной возникновения многих хромосомных заболеваний является изменение исторически, эволюционно сложившейся системы — кариотипа, то есть нарушение числа хромосом либо структуры хромосом. Это аномалия развития, врожденная из-за нарушения количества хромосом и структуры хромосом патологическое состояние.

Делится:

- аутосомные синдромы в соматических клетках.
- гоносомные синдромы в половых клетках.

Известны 3 принципа классификации хромосомной патологии:

1. характеристика известной хромосомной мутации.
2. Определение типа клеток, в которых произошла Мутация (гаметы, зигота).
3. идентификация мутаций прошлого поколения.

Клиническая картина хромосомных синдромов:

1. осложнения при беременности-многоводие (многоводие)
2. врожденные дефекты развития головного мозга и мимики. Размер головы меньше (микроцефалия). Лоб расположен низко .
3. глазная полость-сдавленная, анофтальмия
4. барабанная перепонка деформирована.
5. расщелина верхней губы и неба.
6. пороки развития внутренних органов — пороки сердца, аномалии половых органов, почек (Кис). придаток матки, дополнительная селезенка.
7. многозадачность пальцев рук и ног.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Лекционный комплекс		1беттің 1 беті

8.многое дети умирают до года, в первые дни жизни (95%).

9.2% детей доживают до 10 лет.

Диагностика-хромосомное исследование.

4. Иллюстративный материал: Обзорная

https://www.youtube.com/watch?v=Xh_RpIAaNBQ&feature=youtu.be моно, поли, хром болезни

5.Литература: см.приложение 1

6. Контрольные вопросы: (обратная связь)

1. Кто является отцом генетики?
2. Каково значение генетики для медицины?
3. Чем характеризуется независимое наследование?
4. В чем суть сцепленного наследования?
5. В чем причины возникновения наследственных болезней человека?
6. Можно ли вылечить наследственные болезни человека?
7. Определение понятия наследственных болезней
8. Механизмы возникновения наследственных болезней
9. Моногенные болезни
10. Полигенные болезни
11. Хромосомные болезни, обусловленные структурными перестройками хромосом: делеций, дупликаций, инверсий, транслокаций.
12. Определение понятия болезней с менделевским типом наследования.

5.Литература:

Приложение 1

На русском языке:

Основная:

1. Генетика. Учебник для ВУЗов/Под ред. Академика РАМН В.И. Иванова – М.: ИКЦ «Академкнига», 2006-638с.: ил.
2. Муминов Т. Основы молекулярной биологии:курс лекций.-Алматы: Эффект, 2007.

Дополнительная:

1. Иванюшкин А.Я., Игнатъев В.Н., Коротких Р.В., Силуянова И.В.Изд-во Прогресс, М.. 2008г.
2. У. Клаг, М. Каммингс. Основы генетики – М.: Техносфера, 2009г.
3. Основы молекулярной биологии клетки. Учебник. 3томах. Б.Альбертс и др., Изд-во OZON.RU, 2018г.

№	Атауы	Сілтеме
1	Электронды кітапхана	http://lib.ukma.kz
2	Республикалық жоғары оқу орындары аралық электронды кітапхана	http://rmebrk.kz/
3	«Студент кеңесшісі» Медициналық ЖОО электронды кітапханасы	http://www.studmedlib.ru
4	«Параграф» ақпараттық жүйе «Медицина» бөлімі	https://online.zakon.kz/Medicine
5	Ғылыми электрондық кітапхана	https://elibrary.ru/
6	«BooksMed» электронды кітапханасы	http://www.booksmed.com
7	«Web of science» (Thomson Reuters)	http://apps.webofknowledge.com
8	«Science Direct» (Elsevier)	https://www.sciencedirect.com

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Лекционный комплекс		1беттің 1 беті

9	«Scopus» (Elsevier)	www.scopus.com
10	PubMed	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed

Интернетный ресурс:

1. Генетика. Учебник для ВУЗов/Под ред. Академика РАМН В.И. Иванова – М.: ИКЦ «Академкнига», 2011-638с.: ил.
2. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Н. Молекулярная биология. Учебное пособие для студентов медицинских вузов, 3-е изд-е, Москва: Наука, 2016, 660с.
3. У. Клаг, М. Каммингс. Основы генетики – М.: Техносфера, 2009 г.
4. Курчанов.А. Генетика человека с основами общей генетики: учеб. пособие -СПб, 2009г.
5. Альбертс Б. ,Брей Д., ХопкинК.Основы молекулярной биологии клетки. Учебное издание. 2-е изд., испр., пер. с англ. 768ст. 2018г.
6. Спирин А.С. Биосинтез белков, Мир РНК и происхождение жизни.
7. Спирин А.С. Молекулярная биология. Структура рибосом и биосинтез белка. – М.: (электронный учебник).

6. Контрольные вопросы: (обратная связь)

- 1.наследственные заболевания. Механизмы возникновения.
2. Классификация хромосомных заболеваний.
3. хромосомные заболевания:
 - * Синдром монсомии X-хромосомы,
 - * Синдром Полисомы X-хромосомы у мужчин и женщин,
 - * Синдром полисомы Y-хромосомы,
 - * Синдром аутосомной моносомии
 - * Синдром аутосомной полисомии,
4. типы специфических (нетрадиционных) наследственных заболеваний:
 - * наследственные заболевания в сочетании с полом
 - * митохондриальные заболевания,
 - * болезни геномного импринтинга,
 - * трехнуклеотидные рецидивирующие экспансивные заболевания,
 - * прионные заболевания.
 - * наследственные заболевания в обмене веществ