



Кафедра биологии и биохимии

46-

Контрольно-измерительные средства по дисциплине

1 стр. из 35

КОНТРОЛЬНО-ИЗМЕРИТЕЛЬНЫЕ СРЕДСТВА

Перечень практических навыков по дисциплине

Дисциплина: «Гены и наследственность» (Медицинская генетика)

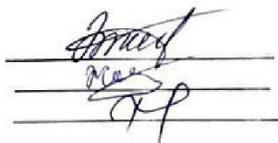
Код дисциплины: GN 1204

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

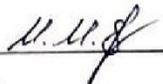
Объем учебных часов/кредитов: 120 часов/4 кредита (12)

Курс и семестр изучения: 1/2

Составитель:



старший преподаватель Жолдасов К.Т.
старший преподаватель Жазықбаева Г.Т.
старший преподаватель Алипбаева Г.С.

Заведующий кафедрой к.м.н., профессор  Есиркепов М.М.

Протокол № 18 Дата 13.06.2023г.

Тема №1. Основы медицинской генетики

1. Составить родословную по приведенному описанию семьи. Проведите анализ родословной.

Установите:

1. является ли данный признак наследственным (по проявлению его у родственников),
2. тип и характер наследования (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, доминантный Х-сцепленный, рецессивный Х-сцепленный, Y-сцепленный),
3. зиготность лиц родословной (гомо- или гетерозиготность),
4. вероятность рождения ребёнка с наследственной патологией (генетический риск).

1. 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. Определите вероятность рождения детей с белым локоном надо лбом в случае, если пробанд вступит в брак со своей двоюродной сестрой, имеющей этот локон.

2. Молодожены нормально владеют правой рукой. В семье женщины было две сестры, нормально владеющие правой рукой, и три брата — левши. Мать женщины — правша, отец — левша. У отца есть сестра и брат левши и сестра и два брата правши. Дед по линии отца правша, бабушка — левша. У матери женщины есть два брата и сестра — всеправши. Мать мужа — правша, отец — левша. Бабушки и дедушки со стороны матери и отца мужа нормально владеют правой рукой.

Определите вероятность рождения в этой семье детей, владеющих левой рукой.

3. 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.

Определите вероятность рождения больных алькаптонурией детей в семье пробанда при условии, если она выйдет замуж за здорового мужчину, мать которого страдала алькаптонурией.

4. Пробанд — нормальная женщина — имеет пять сестер, две из которых однояйцевые близнецы, две — двуяйцевые 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. Определите вероятность рождения в семье пробанда шестипалых детей при условии, если она выйдет замуж за нормального мужчину.

5. Пробанд — здоровая женщина. Ее сестра также здорова, а два брата страдают дальтонизмом. Мать и отец пробанда здоровы. Четыре сестры матери пробанда здоровы, мужа их также

Кафедра биологии и биохимии	46-
Контрольно-измерительные средства по дисциплине	Зстр. из 35

здоровы, О двоюродных сибсах со стороны матери пробанда известно: в одной семье один больной брат, две сестры и брат здоровы; в двух других семьях по одному больному брату и по одной здоровой сестре; в четвертой семье — одна здоровая сестра. Бабушка пробанда со стороны матери здорова, дедушка страдал дальтонизмом. Со стороны отца пробанда больных дальтонизмом не отмечено.

Определите вероятность рождения у пробанда больных дальтонизмом детей при условии, если она выйдет замуж за здорового мужчину.

6. Пробанд страдает легкой формой серповидноклеточной анемии. Его супруга здорова. Она имеет дочь также с легкой формой анемии. Мать и бабушка пробанда страдали этой же формой серповидноклеточной анемии, остальные сибсы матери и ее отец здоровы. У жены пробанда есть сестра, больная легкой формой анемии, вторая сестра умерла от анемии. Мать и отец жены пробанда страдали анемией, кроме того, известно, что у отца было два брата и сестра с легкой формой анемии и что в семье сестры отца двое детей умерли от серповидноклеточной анемии.

Определите вероятность рождения детей с тяжелой формой анемии в семье дочери пробанда, если она выйдет замуж за такого же мужчину, как ее отец.

7. 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.

Определите вероятность рождения детей глухонемыми в семье пробанда, если он вступит в брак с нормальной в отношении глухонемоты женщиной, происходящей из благополучной по этому заболеванию семьи.

8. 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.

Определите вероятность рождения больных детей в семье пробанда при условии, что он вступит в брак со здоровой женщиной

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.

Определите, какие дети могут быть у пробанда, если он вступит в брак с женщиной, гетерозиготной по этому признаку.

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.

Какова вероятность появления больных детей у больной ДОЧ1. ри пробанда, если она выйдет замуж за здорового мужчину?

11. 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. Какова вероятность появления в семье дочери пробанда больных внуков, если она выйдет замуж за гетерозиготного по катаракте этого типа мужчину?

12. 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. Определите вероятность появления детей с заболеванием в семье пробанда, если его супруга не будет страдать дефектом ногтей и коленной чашечки.

II. Проведите анализ родословных.

Установите:

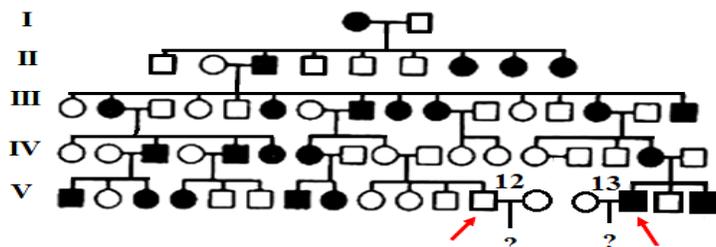
1. является ли данный признак наследственным (по проявлению его у родственников),
2. аргументируя, тип и характер наследования (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, доминантный Х-сцепленный, рецессивный Х-сцепленный, Y-сцепленный),
3. зиготность лиц родословной (гомо- или гетерозиготность),
4. вероятность рождения ребёнка с наследственной патологией (генетический риск).

Дайте полное описание типа наследования, установленного для вашей родословной

Рассчитайте генетический риск появления детей с этой аномалией в семье пробанда 12 из V поколения со здоровой женщиной; в семье пробанда 13 из этого же поколения со здоровой женщиной.

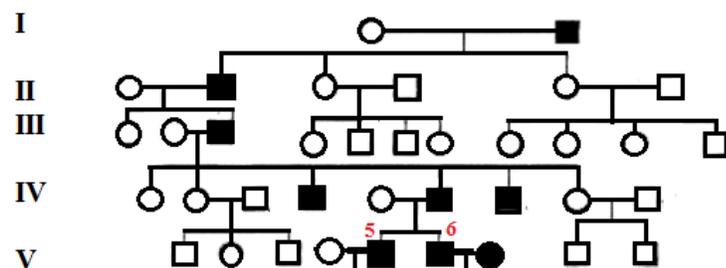
II.1 Проведите анализ родословных.

А) Установите:



1. является ли данный признак наследственным (по проявлению его у родственников),
2. аргументируя, тип и характер наследования (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, доминантный X-сцепленный, рецессивный X-сцепленный, Y-сцепленный),
3. зиготность лиц родословной (гомо- или гетерозиготность),
4. вероятность рождения ребёнка с наследственной патологией (генетический риск).

Б) Дайте полное описание типа наследования, установленного для вашей родословной



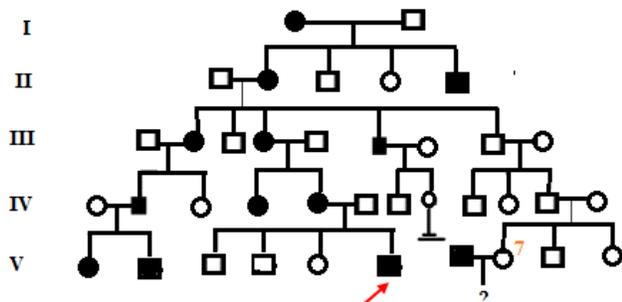
Рассчитайте генетический риск появления детей с этой аномалией в семье пробанда 5 из V поколения со здоровой женщиной; в семье пробанда 6 из этого же поколения с больной женщиной.

II.2 Проведите анализ родословных.

Установите:

1. является ли данный признак наследственным (по проявлению его у родственников),
2. аргументируя, тип и характер наследования (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, доминантный X-сцепленный, рецессивный X-сцепленный, Y-сцепленный),
3. зиготность лиц родословной (гомо- или гетерозиготность),
4. вероятность рождения ребёнка с наследственной патологией (генетический риск).

А) Дайте полное описание типа наследования, установленного для вашей родословной



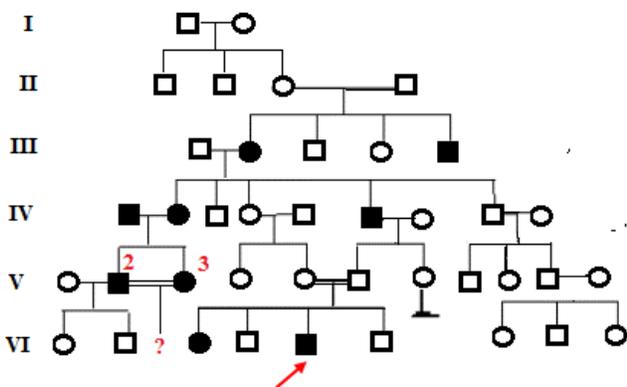
Рассчитайте генетический риск появления детей с этой аномалией в семье сибса пробанда 7 из V поколения с больной женщиной.

II.3 Проведите анализ родословных.

Установите:

1. является ли данный признак наследственным (по проявлению его у родственников),
2. аргументируя, тип и характер наследования (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, доминантный X-сцепленный, рецессивный X-сцепленный, Y-сцепленный),
3. зиготность лиц родословной (гомо- или гетерозиготность),
4. вероятность рождения ребёнка с наследственной патологией (генетический риск).

А) Дайте полное описание типа наследования, установленного для вашей родословной



Рассчитайте генетический риск появления детей с этой аномалией в семье сибсов 2 и 3 из V поколения.

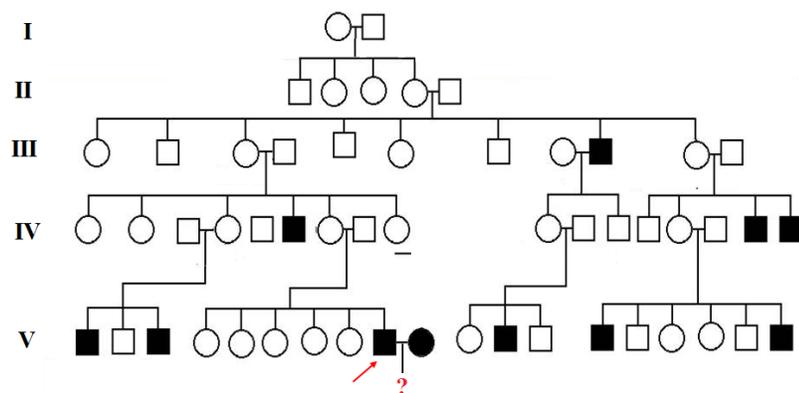
II.4 Проведите анализ родословных.

Установите:

1. является ли данный признак наследственным (по проявлению его у родственников),
2. аргументируя, тип и характер наследования (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, доминантный X-сцепленный, рецессивный X-сцепленный, Y-сцепленный),

3. зиготность лиц родословной (гомо- или гетерозиготность),
4. вероятность рождения ребёнка с наследственной патологией (генетический риск).

А) Дайте полное описание типа наследования, установленного для вашей родословной



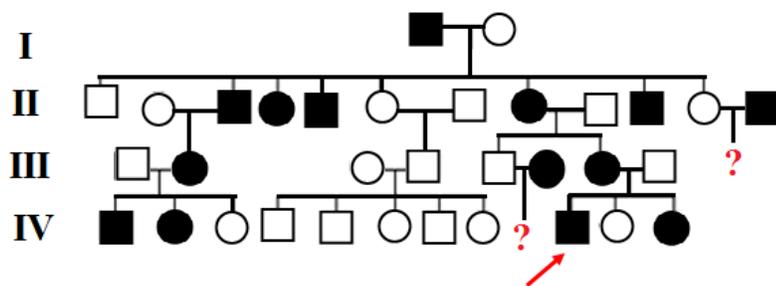
Рассчитайте генетический риск появления детей с этой аномалией в семье пробанда из V поколения с больной женщиной.

II.5 Проведите анализ родословных.

Установите:

1. является ли данный признак наследственным (по проявлению его у родственников),
2. аргументируя, тип и характер наследования (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, доминантный X-сцепленный, рецессивный X-сцепленный, Y-сцепленный),
3. зиготность лиц родословной (гомо- или гетерозиготность),
4. вероятность рождения ребёнка с наследственной патологией (генетический риск).

А) Дайте полное описание типа наследования, установленного для вашей родословной



Рассчитайте генетический риск появления детей с этой аномалией в семье дочери из II поколения с больным мужчиной и сына из III поколения с больной женщиной.

Тема №2. Основы общей генетики.

Наследование менделирующих признаков. Моно- и дигибридное скрещивание

I. Моногибридное скрещивание:

1. У человека кареглазость — доминантный признак, а голубоглазость — рецессивный. Один супруг кареглазый гетерозиготный, а другой голубоглазый. Какое потомство можно ожидать от этого брака

2. У человека праворукость доминирует над леворукостью. Оба супруга праворукие гетерозиготы. Можно ли от этого брака ожидать рождение леворукого ребенка

3. Полидактилия шестипалость у человека является доминантным признаком, а нормальное строение кистей рук пятипалость — признак рецессивный. От брака гетерозиготного шестипалого мужчины с женщиной, имеющей нормальное строение кистей рук, родились два ребенка: пятипалый и шестипалый, Каков генотип этих детей

4. Микросомия гемифациальная сопровождается односторонней аномалией ушной раковины с недоразвитием нижней челюсти на той же стороне. Определяется аутосомным доминантным геном. Какое потомство можно ожидать от брака супругов гетерозиготных по данной патологии

5. Зубо-ногтевой синдром проявляется одновременно двумя признаками — нарушением развития ногтей и зубов. Наследование по аутосомно-доминантному типу. Мужчина, страдающий этим заболеванием и гомозиготный по генотипу, женился на здоровой женщине. От этого брака родился один ребенок. Каков его фенотип и генотип

6. У человека доминантный ген

вызывает аномалию развития скелета, выражающуюся в изменении костей черепа и редукции ключиц. Женщина с нормальным строением скелета вышла замуж за мужчину, страдающего данной аномалией. Ребёнок от этого брака имел нормальное строение скелета. Можно ли по фенотипу ребёнка определить генотип его отца Ответ обосуйте.

7. Глазо-костно-кожный синдром сопровождается укорочением пальцев брахидактилией, отсутствием зубов адонтией, недостаточным ростом волос гипотрихозом, светлой кожей вследствие отсутствия пигмента — меланина альбинизмом — наследуется по аутосомно-рецессивному типу. У здоровых супругов родился ребёнок с указанным заболеванием. Определите генотипы родителей.

8. Семейная миоплегия периодически повторяющиеся параличи конечностей обусловлена аутосомно-доминантным геном. Муж и жена гетерозиготны по гену миоплегии. Определите вероятность рождения больного ребёнка.

9. Отсутствие малых коренных зубов наследуется как доминантный аутосомный признак. Какова вероятность рождения детей с указанной аномалией, если в семье один из супругов страдает отсутствием малых коренных зубов, известно, что его мать и брат здоровы. Другой супруг здоров.

10. Птоз — опущение верхнего века — наследуется по рецессивному типу. В семье у здоровых родителей родился ребенок, имеющий птоз. Определите вероятность рождения следующего ребенка с заболеванием.

11. Галактоземия неспособность усваивать молочный сахар наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где один из супругов страдает анализируемым заболеванием, другой здоров, здоровы были его родители, братья и сестры

12. Ахондроплазия карликовость, резкое укорочение скелета конечностей передается как доминантный аутосомный признак. В семье, где оба супруга страдают ахондроплазией, родился здоровый ребенок. Какова вероятность того, что следующий ребенок тоже будет здоровым

13. Парагемофилия — склонность к кожным и носовым кровотечениям -наследуется как аутосомно-рецессивный признак. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где оба супруга страдают парагемофилией

14. Миоплегия периодически повторяющиеся параличи, связанные с потерей мышечными клетками калия. Заболевание проявляется в возрасте 20-40 лет, наследуется по аутосомно-доминантному типу. Определить вероятность рождения детей с аномалиями в семье, где отец гетерозиготен, а мать не страдает миоплегией.

15. Галактоземия — неспособность использовать галактозу из-за пониженной активности фермента — выражается комплексом признаков: желтуха, исхудание, цирроз печени, катаракта, слабоумие и т. д. Наследуется как аутосомно-рецессивный признак. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где

один из супругов гомозиготен по гену галактоземии, но развитие болезни у него предотвращается диетой, а второй гетерозиготен по галактоземии

16. Глухонмота наследуется по аутосомно-рецессивному типу. От брака глухонемой женщины с нормальным мужчиной родился глухонемой ребенок. Определить генотипы родителей.

17. Альбинизм наследуется как аутосомно-рецессивный признак. В семье, где один из супругов альбинос, а другой нормален, родились разнояйцовые близнецы, один из которых нормален в отношении анализируемого признака, а другой — альбинос. Какова вероятность рождения следующего ребенка альбиносом

18. Гепато-церебральная дистрофия, или болезнь Вильсона, связана с нарушением синтеза белка церулоплазмينا. Вызывает цирроз печени изменение ткани мозга, нарушение переноса веществ в почечных канальцах. Болезнь Вильсона развивается в возрасте 10-15 лет, наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где один из супругов страдает данным заболеванием, а другой здоров и имеет здоровых родителей

II. Дигибридное скрещивание

1. У человека владение преимущественно правой рукой доминирует над умением владеть преимущественно левой рукой. Голубоглазый правша женился на кареглазой правше. У них родились двое детей: кареглазый левша и голубоглазый правша. Определить вероятность рождения в этой семье голубоглазых детей, владеющих преимущественно левой рукой..

2. В семье, где родители кареглазые, имеется четверо детей. Двое голубоглазых имеют I и IV группы крови, двое кареглазых — II и III. Определите вероятность рождения следующего ребенка кареглазого с I группой крови, если известно, что карий цвет глаз доминирует над голубым и обусловлен аутосомным геном.

3.. В семье, где родители хорошо слышали и имели один гладкие волосы, а другой вьющиеся, родился глухой ребенок с гладкими волосами. Их второй ребенок хорошо слышал и имел вьющиеся волосы. Какова вероятность дальнейшего появления глухих детей с вьющимися волосами в семье, если известно, что ген вьющихся волос доминирует над геном гладких, глухота — признак рецессивный, и обе пары генов находятся в разных хромосомах.

4. Глаукома взрослых наследуется несколькими путями. Одна форма определяется доминантным аутосомным геном, другая — рецессивным тоже аутосомным несцепленным с предыдущим геном. Какова вероятность рождения ребенка с аномалией в случае, если оба родителя гетерозиготны по обоим парам патологических генов

5. Плече — лопаточно — лицевая форма миопатии атрофия мышц и близорукость наследуются как аутосомно — доминантные признаки. Мать и отец гетерозиготны по обоим признакам. Какова вероятность рождения здоровых детей в этой семье

6. признаки. Мужчина с нормальным зрением и веснушками, причем у его отца не было веснушек, а у матери имелись, жениться на женщине без веснушек, но страдающей близорукостью. У неё на протяжении нескольких поколений родственники страдали близорукостью. Рождение каких детей следует ожидать у этой пары?

7. Болезнь Гиршпрунга наследуется аутосомно-рецессивно, характеризуется нарушением иннервации и работы толстого кишечника. Муковисцидоз наследуется аутосомно - рецессивно и характеризуется недостаточностью функционирования поджелудочной железы. Определите вероятность рождения здорового ребенка и ребенка с обеими патологиями в семье, где у жены болезнь Гиршпрунга и она гетерозиготная по муковисцидозу, а у мужа муковисцидоз, его отец - здоров, а мать страдала болезнью Гиршпрунга.

8. Галактоземия (неспособность усваивать молочный сахар) наследуется как аутосомно-доминантный признак, отсутствие малых коренных зубов как доминантный аутосомный признак. Жена прошла лечение по галактоземии и была фенотипически здорова, но у нее отсутствовали малые коренные зубы.

Муж здоров. У них родился ребенок, страдающий галактоземией, аномалии развития зубов нет. Определите вероятность рождения ребенка с двумя аномалиями.

9. Резус-положительность – доминантный аутосомный признак, а альбинизм наследуется аутосомно-рецессивно. Оба родителя резус - положительны с нормальной пигментацией. У них родился ребенок - альбинос с резус отрицательной (рецессивный признак) группой крови. Определите генотипы родителей и их возможного потомства?

10. Альбинизм (инактивация тирозиназы) и фенилкетонурия наследуются аутосомно-рецессивно. Здоровая женщина гетерозиготная по фенилкетонурии, её мать страдала альбинизмом, а отец - гетерозиготен по фенилкетонурии, выходит замуж за мужчину такого же генотипа, как и она сама. Какие дети возможны от этого брака?

III. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов

Неполное доминирование при моно- и дигибридном скрещивании

1. У человека крупный размер носа - доминантный признак, маленький нос - рецессивный признак, нормальный нос средних размеров проявляется у гетерозигот. У одного супруга нос большой, а у другого - средних размеров. Определите вероятность того, что их дети будут иметь:
а) маленький нос; б) нос средних размеров; в) большой нос.

2. У человека курчавые волосы - доминантный признак, а прямые (гладкие) - рецессивный признак. У гетерозигот волосы волнистые. Какой тип волос у детей может быть, и с какой вероятностью, если оба родителя имеют волнистые волосы?

3. Одна из форм цистинурии (нарушение обмена одной из аминокислот) наследуется как аутосомный признак с неполным доминированием; у гетерозигот наблюдается лишь повышенное содержание цистина в моче, а у гомозигот происходит образование цистиновых камней в почках. Определите возможные формы появления цистинурии у детей в семье:

а) где один из супругов страдал почечно-каменной болезнью, а другой имел лишь повышенное содержание цистина в моче;

б) где один супруг страдал почечно-каменной болезнью, а другой был нормален в отношении анализируемого признака.

4. Талассемия наследуется как неполностью доминантный аутосомный признак. У гомозигот заболевание заканчивается смертельным исходом в 90-

95% случаев, а у гетерозигот проходит в относительно легкой форме. Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где оба родителя страдают легкой формой талассемии?

5. Акаталазия обусловлена редким аутосомным рецессивным геном. У гетерозигот активность каталазы понижена. Определите вероятность рождения в семье ребенка без аномалий, если известно, что оба родителя и их единственный сын имеют пониженное содержание каталазы.

6. Известно, что ген длинных ресниц наследуется как доминантный аутосомный признак, короткие ресницы - рецессивный. Гетерозиготы имеют нормальные ресницы. Кареглазость - доминантный аутосомный признак, голубоглазость - рецессивный. Определите, какое потомство можно ожидать в семье о которой известно следующее: один родитель, кареглазый и имеет длинные ресницы, а другой — голубоглазый и имеет короткие ресницы, их первый ребенок голубоглазый.

7. Пельгеровская аномалия сегментирования ядер лейкоцитов наследуется как аутосомный неполностью доминирующий признак. У гомозигот по этому признаку сегментация ядер отсутствует полностью, а у гетерозигот она необычная Глухота - аутосомно - рецессивный признак. У родителей, имеющих необычную сегментацию ядер, родился глухой ребёнок. Определите генотипы родителей. Какое потомство можно ожидать в этой семье?

8. У человека доминантная мутация брахидактилии проявляется в виде укорочения пальцев в гетерозиготном состоянии, а в гомозиготном она приводит к гибели на ранних стадиях развития эмбриона. Нормальная длина фаланг обусловлена рецессивным геном. Нормальная пигментация кожи - доминантный признак, альбинизм - рецессивный. Какое потомство можно ожидать в семье, где оба родителя дигетерозиготны?

9. Серповидноклеточная анемия наследуется как неполностью доминантный аутосомный признак. Гомозиготные особи умирают обычно до полового созревания, гетерозиготные жизнеспособны, анемия у них чаще всего проявляется субклинически. Такие больные устойчивы к малярии, так как малярийный плазмодий не может использовать для своего питания гемоглобин эритроцитов их крови. Полидактилия (шестипалость)- аутосомно доминантный признак, нормальное строение кисти - рецессивный. Женщина устойчивая к малярии имеет нормальное строение кисти выходит замуж за мужчину, прооперированного в детстве по поводу полидактилии и гетерозиготного по серповидноклеточной анемии. Какое потомство можно ожидать в этой семье?

IV. Взаимодействие неаллельных генов

1. У человека нормальный слух обусловлен двумя неаллельными доминантными генами которые взаимодействуют по принципу комплементарности. Дигетерозиготный мужчина женился на глухой женщине, глухота которой обусловлена наличием одного рецессивного гена, а по второй паре генов она гетерозиготна. Какое потомство можно ожидать от этого брака?

2. Рост человека контролируется несколькими парами несцепленных генов, которые взаимодействуют по принципу полимерии. Если пренебречь факторами среды и условно ограничиться лишь тремя парами генов, то можно допустить, что в какой-то популяции самые низкорослые люди имеют все рецессивные гены и рост 150 см, а самые высокие - все доминантные гены и рост 180 см.

а) Определите рост людей, гетерозиготных по всем трем парам генов роста.

- б) Низкорослая женщина вышла замуж за мужчину среднего роста. У них было четверо детей, которые имели рост 165 см, 160 см, 155 см, 150 см. Определите генотипы родителей и их рост.
3. У человека различия в цвете кожи обусловлены в основном двумя парами неаллельных генов В и В1. Люди с генотипом ВВ1В1 имеют черную кожу, с генотипом вв1в1 - белую кожу. Различные сочетания доминантных генов В и В1 обеспечивают пигментацию кожи разной интенсивности. Какие дети могут быть в семье мулатов?
4. Красная окраска луковицы лука определяется доминантным геном, желтая - его рецессивным аллелем. Однако проявление гена окраски возможно лишь при наличии другого, несцепленного с ним доминантного гена, рецессивный аллель которого подавляет окраску и луковицы оказываются белыми. Краснолуковичное растение было скрещено с желтолуковичным. В потомстве оказались особи с красными, желтыми и белыми луковицами. Распишите и объясните это явление.
5. У тыквы желтая окраска плодов определяется доминантным геном, его рецессивный аллель определяет зеленую окраску плодов. Другой неаллельный ген подавляет действие этих генов и плоды имеют белую окраску. При скрещивании желтоплодной тыквы с белой все потомство дало белые плоды. При скрещивании полученных особей между собой получилось следующее потомство; растения с белыми плодами -204; с желтыми -53; с зелеными - 17. Распишите и объясните данное явление.
6. Синтез интерферона у человека зависит от двух генов, один из которых находится в хромосоме 2, а другой - в хромосоме 5. Назовите форму взаимодействия между этими генами и определите вероятность рождения ребенка, не способного синтезировать интерферон, в семье, где оба супруга гетерозиготны по указанным генам.
7. Цветы душистого горошка могут быть белыми и красными. При скрещивании двух растений с белыми цветами все потомство оказались с красными цветами. При скрещивании потомков между собой оказались растения с красными и с белыми цветами в соотношении 9:7. Распишите и укажите тип взаимодействия неаллельных генов.

У. Множественные аллели. Наследование групп крови при моногибридном и дигибридном скрещивании

1. Мать со II группой крови имеет ребенка с I группой крови. Установите возможные группы крови отца.
2. У матери I группа крови, а у отца III. Могут ли дети унаследовать группы крови своих родителей?
3. В родильном доме перепутали двух мальчиков. Родители одного из них имеют I и II группы крови, другого II и IV. Исследование показало, что дети имеют I и IV группы крови. Определите, кто чей сын?
4. У женщины со II группой крови родился ребенок с I группой. Определите возможный генотип отца. Может ли быть отцом ребенка мужчина с IV группой крови?
5. В семье, где жена имеет I группу крови по системе АВО, а муж IV, родился глухой ребенок. Определите вероятность рождения здорового ребенка и его возможные группы крови, если известно, что глухота - признак рецессивный, а нормальный слух – доминантный.
6. В семье у кареглазых родителей имеется четверо детей. Двое голубоглазых имеют I и IV группы крови, двое кареглазых III и II. Определите вероятность рождения следующего ребенка кареглазым с I группой крови. Карий цвет глаз доминирует над голубым. Ген, обуславливающий пигментацию радужки расположен в аутосомах.

Тема №3. Основы общей генетики. Сцепленное наследование.

I. Сцепленное наследование. Наследование пола и признаков, сцепленных с полом

1. Ангидрозная эктодермальная дисплазия у людей передается как рецессивный, сцепленный с X - хромосомой признак. Нормальная женщина выходит замуж за мужчину, больного ангидрозной эктодермальной дисплазией. У них рождаются больная девочка и здоровый сын. Определите вероятность рождения следующего ребенка без аномалии.

2. У человека классическая гемофилия наследуется как сцепленный с X-хромосомой, рецессивный признак. Альбинизм обусловлен аутосомным рецессивным геном. У супружеской пары, нормальной по этим признакам, родился сын с обеими аномалиями. Какова вероятность того, что у второго сына в этой семье проявятся эти же аномалии одновременно?

3. Кареглазая женщина, обладающая нормальным зрением, отец которой имел голубые глаза и страдал цветовой слепотой, выходит замуж за голубоглазого мужчину, имеющего нормальное зрение. Какого потомства можно ожидать от этой пары, если известно, что ген карих глаз доминантный по силе действия и расположен в аутосомах, а ген цветовой слепоты рецессивный и сцеплен с X-хромосомой?

4. В семье, где жена имеет I группу крови по системе ABO, а муж IV, родился ребенок с III группой крови, страдающий дальтонизмом. Оба родителя различают цвета нормально. Определите вероятность рождения здорового сына и его возможные группы крови. Дальтонизм наследуется как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак.

5. Гипертрихоз наследуется как сцепленный с Y-хромосомой признак, который проявляется лишь к 17 годам жизни. Одна из форм ихтиоза наследуется как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак. В семье, где женщина нормальна по обоим признакам, а муж является обладателем только гипертрихоза, родился мальчик с признаками ихтиоза, а) определите вероятность проявления у этого мальчика гипертрихоза, б) определите вероятность рождения в этой семье детей без обеих аномалий, и какого они будут пола?

6. Катаракта и полидактилия у человека обусловлены доминантными аутосомными тесно сцепленными (т.е. не обнаруживающими кроссинговера) генами. Однако сцепленными могут быть необязательно гены указанных аномалий, но и ген катаракты с геном нормального строения кисти и наоборот. Женщина унаследовала катаракту от своей матери, а полидактилию от отца. Её муж нормален в отношении обоих признаков. Чего скорее можно ожидать у их детей: одновременного появления катаракты и полидактилии, отсутствия обоих признаков или наличие только одной аномалии - катаракты или полидактилии?

7. Один из видов глухоты наследуется рецессивно, сцеплено с X-хромосомой. В семье, где муж болен и имеет II группу крови по системе ABO (известно, что у его матери была I группа крови), а жена здорова и имеет IV группу крови, родился глухой мальчик. Определите генотипы родителей и сына. Какая группа крови может быть у мальчика.

8. Гены глазного альбинизма и нейросенсорной глухоты локализируются в X хромосоме, тесно сцеплены, наследуются рецессивно. Муж здоров, жена тоже здорова, но она унаследовала ген глазного альбинизма от отца, а ген нейросенсорной глухоты от матери. Каких детей и с какой вероятностью можно ожидать в этой семье?

9. Гены гемофилии (h) и дальтонизма (d) локализованы в X - хромосоме на расстоянии около 10 морганид. Здоровая женщина, унаследовавшая гемофилию от своей матери, а дальтонизм от отца, выходит замуж за здорового мужчину. Какое потомство можно ожидать от этого брака?

10. Гены цветовой слепоты (дальтонизм – d) и ночной слепоты (s) сцеплены с X-хромосомой и находятся на расстоянии 50 морганид. Девушка с нормальным зрением, отец которой страдал двумя формами слепоты выходит замуж. Определите вероятность появления возможных фенотипов у детей в этой семье, если юноша здоров?

11. Сколько типов гамет образует организм с генотипом «AaBb» при:

- а) полном сцеплении генов?
- б) неполном сцеплении генов?

12. Гипоплазия эмали наследуется как сцепленный с X-хромосомой доминантный признак. У родителей, страдающих данным заболеванием родился сын с нормальными зубами. Какое потомство можно ожидать в этой семье?

13. Гипертрихоз передается через Y- хромосому, а полидактилия, как доминантный аутосомный признак. В семье, где отец имел гипертрихоз, а мать - полидактилию, родилась нормальная в отношении обоих признаков дочь. Какое потомство можно ожидать в этой семье?

14. Окуло-цереброренальный синдром наследуется X-сцепленно рецессивно, характеризуется мышечной гипотонией, умственной отсталостью, катарактой. Могут ли родиться дети с этим синдромом в семье, где муж болен, а жена и все её родственники здоровы?

Тема №4-5. Хромосомные болезни. Врожденные пороки развития.

I. Ответьте на вопросы тестов:

1. Наследственные болезни, передающиеся сцеплено с X-хромосомой являются ...

- | гемофилия, гипертрихоз, ихтиоз.
- | синдром Клайнфельтера.
- | синдром Дауна.
- | синдром Шерешевского – Тернера.
- | дальтонизм, гемофилия.

2. Наследственные болезни, передающиеся сцеплено с Y хромосомой ...

- | гипертрихоз, ихтиоз, наличие барабанной перепонки на пальцах.
- | гипертрихоз, синдром Дауна и Патау.
- | синдром Клайнофельтера, Дауна, Патау.
- | ихтиоз, синдром Эдвардса, Дауна.

|гемофилия, дальтонизм.

3. Наследственные болезни, связанные с изменением числа половых хромосом являются ...

|синдрома, Клайнфельтера, Шерешевского – Тернера, трисомия – X.

|гемофилия, синдром Патау, Дауна.

|синдром Дауна Эдвардса, гипертрихоз.

|синдром Патау Эдвардса Дауна.

|дальтонизм, ихтиоз.

4. Наследственные болезни, связанные с изменением числа аутосом ...

|синдром Патау, гемофилия

|синдром Дауна, Патау..

|синдром Клайнфельтера, фенилкетонурия, альбинизм.

|синдром Дауна, Патау, трисомия – X, УУУ.

|болезнь Тея-Сакса, Лежена, синдром Эдвардса, дальтонизм.

5. Наследственные болезни, связанные с нарушением белкового обмена ...

|гемофилия, ихтиоз, синдром Патау.

|гипертрихоз, алькантонурия, Клайфельтера.

|гемофилия, фенилкетонурия, гликогенезы

|тирозиноз, синдром Дауна, альбинизм.

| альбинизм, фенилкетонурия

6. Делеция короткого плеча в 5 паре хромосом у человека приводит к формированию синдрома ...

|«Кошачьего крика».

|Дауна.

|альбинизма.

|алькаптонурии.

|гемофилии.

7. Термином «сибс» при составлении родословных обозначают ...

|братьев и сестер.

|лицо, от которого начинается родословная.

|пробанда.

|бабушки и дедушки пробанда.

|дяди, тети пробанда.

8. Больной с синдромом Дауна имеет...хромосом.

|2п + 2

|2п – 1

|3п + 1п

|1п

|2п + 1

9. Возникновение синдрома Патау связано с ... хромосомой.

|15

|21

|13

|8

|18

10. Инбридинг – это ...

|гибридизация.

|перекрестное опыление или оплодотворение.

|случайное скрещивание, панмиксия.

|свободное скрещивание, панмиксия.

|близкородственное скрещивание, повышающее гомозиготность

11. Талассемия (одна из форм анемии) наследуется по аутосомно – доминантному типу и имеет две формы легкую (Аа) и тяжелую (АА). Проявление легкой формы талассемии объясняется ... гена.

|не полным доминированием+

|сверх доминированием

|полным доминированием

|кодминированием

|плейотропией

12. Развитие синдрома Эдвардса связано с трисомией ... хромосомы.

|17

|3

|21

|18

|14

13. Кариотип человека с синдромом Клайнфельтера составляет ... хромосом.

|45

|46

|47

|23

|44

14. Моносомия характерна для генотипов ...

|XO, YO.

|XXX, XXU.

|XX, XU.

|XXO, XUO.

|XXUU, XUUU.

15. Кариотип синдрома Шерешевского – Тернера имеет ... хромосом.

|47

|44

|46

|27

|45

16. Наследственное заболевание людей, возникающее в результате изменения структуры хромосом это ...

|синдром «кошачьего крика».

|синдром Шерешевского – Тернера.

|синдром Клайнфельтера.

|гемофилия.

|X – трисомия.

17. При фенилкетонурии нарушается ...

|обмен аминокислот.

|углеводный обмен.

|липидный обмен.

|обмен минеральных веществ.

|обмен нуклеиновых кислот.

18. Синдром Дауна возникает при трисомии ... паре хромосом.

|по 21+

|по 15

|по 20

|по 13

|по 18

19. Синдром возникающий при делеции короткого плеча в 5 паре хромосом у человека - это ...

|синдром «кошачьего крика».

|синдром Дауна.

|альбинизм.

|алькаптонурия.

|гемофилия.

20. Трисомия по 13 хромосоме приводит к развитию синдрома ...

|Патау.

|Дауна.

|Шерешевского – Тернера.

|Эдвардса.

|Клайнфельтера.

II. Ситуационные задачи

Вопрос.1. В многодетной семье у близоруких родителей родилось 12 детей. Трое из них были с нормальным зрением, 6 – близоруких. Сколько близоруких детей будут гомозиготными по гену близорукости?

Вопрос.2. От брака женщины, больной гипертонией (аутосомно-доминантный признак), со здоровым мужчиной родилось три девочки. У

первой дочери родилось 4 ребенка, больных гипертонией, у второй – 3 ребенка, больных той же болезнью, у третьей – двое здоровых. Определить наиболее вероятную вероятность того, что у третьей дочери будут дети, больные гипертонией.

Вопрос.3. В Закарпатье среди людей в ряду поколений наблюдаются длительные модификации. Эта форма изменчивости: а) аналогична генокопии; б) обратимое изменение генотипа и фенотипа; в) необратимое изменение фенотипа; г) обратимое изменение генотипа; д) наследуется по типу цитоплазматической наследственности.

Вопрос.4. Определите вероятность появления болезни в семье, о которой известно, что все родственники по линии матери, которые дожили до 70 лет, имели эту болезнь, а со стороны отца все родственники здоровы.

III. Ответьте на вопросы?

1. Определение хромосомных болезней, механизмов их возникновения.

2. Определение болезней с наследственной предрасположенностью, механизмы их возникновения.

3. Виды болезней с наследственной предрасположенностью.

Тема №6. Пренатальная диагностика наследственных болезней.

I. Вопросы

1. Что такое пренатальная диагностика?
2. Какие болезни выявляются биохимическими методами?
3. Показания для биохимического исследования?
4. Охарактеризуйте основные этапы молекулярно-генетических методов?
5. Показания для проведения цитогенетических исследований?
6. Какие обязательные показания входят для проведения пренатальной диагностики?
7. Дайте краткую характеристику методам пренатальной диагностики:
 - Анализ родословной родителей?
 - Генетический анализ для родителей?
 - Инвазивные методы пренатальной диагностики?
 - Неинвазивные методы пренатальной диагностики?
8. Что такое «скрининг» и что лежит в основе медицинского термина «скрининговые исследования»?
9. Основные показания для направления беременной на пренатальную диагностику?
10. Опишите процесс доимплантационной диагностики?
11. Основы профилактики наследственных болезней.
12. Медико-генетическое консультирование(МГК): дайте определение, в чем заключается задача МГК?

II. Вопросы тестовых заданий могут содержать - 1, - 2, - 3 или 4 правильных ответа.

1. Амниоцентез - это:

- А) исследование полового хроматина
- Б) составление идиограммы
- В) исследование активности ферментов
- Г) определение типа наследования
- Д) исследование в амниотической жидкости клеток плода

2. Прямые методы пренатальной диагностики:

- А) определение альфа-фетопротеина
- Б) близнецовый
- В) амниоцентез
- Г) кордоцентез
- Д) хорионбиопсия

3. Сроки для проведения амниоцентеза:

- А) 8-12 недели беременности
- Б) 5-7 недели беременности
- В) 15-18 недели беременности
- Г) конец 1 недели беременности
- Д) 2-4 недели беременности

4. К инвазивным методам пренатальной диагностики относятся:

- А) УЗИ
- Б) амниоцентез
- В) хорионбиопсия
- Г) электроэнцефалография

Д) кордоцентез

5. Методы, используемые в диагностике наследственных болезней человека:

А) биохимический

Б) гибридологический

В) генеалогический

Г) цитостатический

Д) молекулярно - генетический

6. Методы, используемые в пренатальной диагностике хромосомных болезней:

А) близнецовый

Б) амниоцентез

В) генеалогический

Г) цитогенетический

Д) биохимический

7. Для голландрического типа наследования характерно:

А) болеют сыновья

Б) болеют дочери

В) признак передается от отца всем сыновьям

Г) признак передается от отца всем дочерям

Д) признак передается от матери-носительницы всем сыновьям

8. Кордоцентез проводится:

А) на 18-22 неделе беременности

Б) на 15-18 неделе беременности

В) для изучения крови из пуповины

Г) для изучения околоплодной жидкости с клетками плода

Д) с целью пренатальной диагностики наследственных болезней

9. Скрининг–программы делятся на:

А) массовые

Б) прямые

В) непрямые

Г) селективные

Д) инвазивные

10. Проведение медико – генетического консультирования показано:

А) всем женщинам до 35 лет

Б) состоящим в кровнородственном браке

В) супругам старше 50 лет

Г) гетерозиготным носителям рецессивных болезней

Д) женщинам старше 35 и мужчинам старше 40 лет

11. К неинвазивным методам пренатальной диагностики относится:

А) определение маркеров в крови матери

Б) хорионбиопсия

В) ультразвуковое сканирование

Г) амниоцентез

Д) кордоцентез

12. Пренатальная диагностика путем амниоцентеза проводится:

А) на 18-22 неделе беременности

Б) на 15-18 неделе беременности

В) для изучения крови из пуповины

Г) для изучения околоплодной жидкости с клетками плода

Д) с целью пренатальной диагностики наследственных болезней

13. К непрямым методам дородовой диагностики наследственных болезней относятся:

А) определение концентрации альбумина в крови матери

Б) определение концентрации сахара в крови матери

В) определение концентрации альфа-фетопротеина в крови матери

Г) определение эстриола в крови матери

Д) определение азота в крови матери

14. К болезням с наследственной предрасположенностью относятся:

А) гемофилия

Б) гемоглобинопатия

В) сахарный диабет

Г) фенилкетонурия

Д) шизофрения

15. Взаимодействие генетических и вредных факторов среды приводит к развитию болезней:

А) шизофрения

Б) куриная слепота

В) ишемическая болезнь сердца

Г) сахарный диабет

Д) Гемофилия

16. Медико-генетическое консультирование – это:

А) метод профилактики наследственных болезней

Б) метод профилактики инфекционных болезней

В) метод лечения наследственных болезней

Г) метод раннего выявления наследственных болезней

Д) метод раннего выявления паразитарных болезней

17. Показания для проведения медико-генетического консультирования:

А) рождение ребенка с ВПР

Б) задержка физического развития или умственная отсталость у ребенка

В) возраст матери до 30 лет

Г) повторные медицинские аборт

Д) мертворождения

18. Проспективное консультирование:

А) осуществляется в семье, уже имеющей больного ребенка

Б) осуществляется в семье, имеющей повышенный риск рождения больного ребенка

В) проводится с целью определения повторного риска рождения больного ребенка

Г) проводится после рождения больного ребенка

Д) наиболее эффективный способ профилактики наследственных заболеваний

19. Медико-генетическое консультирование состоит из этапов:

А) диагностика

Б) расчет генетического риска (прогнозирование)

В) лечение

Г) заключение врача

Д) совет

20. Методы пренатальной диагностики делятся на:

- А) инвазионные
- Б) инвазивные
- В) неинвазионные
- Г) неинвазивные
- Д) молекулярно-генетические

21. В медико-генетическую консультацию обратилась супружеская пара, имеющая больного ребенка с аутосомно – доминантным заболеванием. Родители здоровы, возраст жены – 25 лет, мужа – 45 лет. Определите возможные причины заболевания ребенка:

- А) действие тератогенов во время беременности
- Б) спонтанная мутация в гаметогенезе женщины
- В) спонтанная мутация в X – хромосоме мужчины
- Г) спонтанная мутация в аутосоме мужчины
- Д) возраст мужчины

22. В медико-генетическую консультацию обратилась молодые супруги, состоящие в кровнородственном браке, не имеющие детей. Какой характер будет носить медико-генетическое консультирование и оценка генетического риска у потомков:

- А) ретроспективный
- Б) проспективный
- В) высокий риск доминантной патологии
- Г) высокий риск рецессивной патологии
- Д) отсутствие риска наследственной патологии

23. В медико-генетическую консультацию обратилась женщина, имеющая ребенка с синдромом Дауна. Кариотип ребенка 46, t 13/21. Какие исследования рекомендует консультант:

- А) биохимический анализ крови и мочи ребенка
- Б) кариотипирование женщины
- В) микробиологические тесты во время повторной беременности
- Г) кариотипирование отца ребенка
- Д) пренатальную диагностику синдрома Дауна

Тема №7. Болезни с менделевским типом наследования.

II. Ответьте на вопросы тестов:

21. Наследственные болезни, передающиеся сцеплено с X-хромосомой являются ...

- | гемофилия, гипертрихоз, ихтиоз.
- | синдром Клайнфельтера.
- | синдром Дауна.
- | синдром Шерешевского – Тернера.
- | дальтонизм, гемофилия.

22. Наследственные болезни, передающиеся сцеплено с У хромосомой ...

- | гипертрихоз, ихтиоз, наличие барабанной перепонки на пальцах.
- | гипертрихоз, синдром Дауна и Патау.

|синдром Клайнфельтера, Дауна, Патау.

|ихтиоз, синдром Эдвардса, Дауна.

|гемофилия, дальтонизм.

23. Наследственные болезни, связанные с изменением числа половых хромосом являются ...

|синдрома, Клайнфельтера, Шерешевского – Тернера, трисомия – X.

|гемофилия, синдром Патау, Дауна.

|синдром Дауна Эдвардса, гипертрихоз.

|синдром Патау Эдвардса Дауна.

|дальтонизм, ихтиоз.

24. Наследственные болезни, связанные с изменением числа аутосом ...

|синдром Патау, гемофилия

|синдром Дауна, Патау..

|синдром Клайнфельтера, фенилкетонурия, альбинизм.

|синдром Дауна, Патау, трисомия – X, УУУ.

|болезнь Тея-Сакса, Лежена, синдром Эдвардса, дальтонизм.

25. Наследственные болезни, связанные с нарушением белкового обмена ...

|гемофилия, ихтиоз, синдром Патау.

|гипертрихоз, алькантонурия, Клайфельтера.

|гемофилия, фенилкетонурия, гликогенезы

|тирозиноз, синдром Дауна, альбинизм.

| альбинизм, фенилкетонурия

26. Делеция короткого плеча в 5 паре хромосом у человека приводит к формированию синдрома

...

|«Кошачьего крика».

|Дауна.

|альбинизма.

|алькаптонурии.

|гемофилии.

27. Термином «сибс» при составлении родословных обозначают ...

|братьев и сестер.

|лицо, от которого начинается родословная.

|пробанда.

|бабушки и дедушки пробанда.

|дяди, тети пробанда.

28. Больной с синдромом Дауна имеет...хромосом.

|2п + 2

|2п – 1

|3п + 1п

|1п

|2п + 1

29. Возникновение синдрома Патау связано с ... хромосомой.

|15

|21

|13

|8

|18

30. Инбридинг – это ...

|гибридизация.

|перекрестное опыление или оплодотворение.

|случайное скрещивание, панмиксия.

|свободное скрещивание, панмиксия.

|близкородственное скрещивание, повышающее гомозиготность

31. Талассемия (одна из форм анемии) наследуется по аутосомно – доминантному типу и имеет две формы легкую (Aa) и тяжелую (AA). Проявление легкой формы талассемии объясняется ... гена.

|не полным доминированием+

|сверх доминированием

|полным доминированием

|кодоминированием

|плейотропией

32. Развитие синдрома Эдвардса связано с трисомией ... хромосомы.

|17

|3

|21

|18

|14

33. Кариотип человека с синдромом Клайнфельтера составляет ... хромосом.

|45

|46

|47

|23

|44

34. Моносомия характерна для генотипов ...

|XO, YO.

|XXX, XXU.

|XX, XU.

|XXO, XUO.

|XXUU, XUUU.

35. Кариотип синдрома Шерешевского – Тернера имеет ... хромосом.

|47

|44

|46

|27

|45

36. Наследственное заболевание людей, возникающее в результате изменения структуры хромосом это ...

|синдром «кошачьего крика».

|синдром Шерешевского – Тернера.

|синдром Клайнфельтера.

|гемофилия.

|X – трисомия.

37. При фенилкетонурии нарушается ...

|обмен аминокислот.

|углеводный обмен.

|липидный обмен.

|обмен минеральных веществ.

|обмен нуклеиновых кислот.

38. Синдром Дауна возникает при трисомии ... паре хромосом.

|по 21+

|по 15

|по 20

|по 13

|по 18

39. Синдром возникающий при делеции короткого плеча в 5 паре хромосом у человека - это ...

|синдром «кошачьего крика».

|синдром Дауна.

|альбинизм.

|алькаптонурия.

|гемофилия.

40. Трисомия по 13 хромосоме приводит к развитию синдрома ...

|Патау.

|Дауна.

|Шерешевского – Тернера.

|Эдвардса.

|Клайнфельтера.

II. Ситуационные задачи

Вопрос.1. В многодетной семье у близоруких родителей родилось 12

детей. Трое из них были с нормальным зрением, 6 – близоруких. Сколько близоруких детей будут гомозиготными по гену близорукости?

Вопрос.2. От брака женщины, больной гипертонией (аутосомно-доминантный признак), со здоровым мужчиной родилось три девочки. У

первой дочери родилось 4 ребенка, больных гипертонией, у второй – 3 ребен-

ка, больных той же болезнью, у третьей – двое здоровых. Определить наи-

высшую вероятность того, что у третьей дочери будут дети, больные ги-пертонией.

Вопрос.3. В Закарпатье среди людей в ряду поколений наблюдаются длительные модификации. Эта форма изменчивости: а) аналогична генокопии; б) обратимое изменение генотипа и фенотипа; в) необратимое изменение фенотипа; г) обратимое изменение генотипа; д) наследуется по типу цитоплазматической наследственности.

Вопрос.4. Определите вероятность появления болезни в семье, о которой известно, что все родственники по линии матери, которые дожили до

70 лет, имели эту болезнь, а со стороны отца все родственники здоровы.

III. Ответте на вопросы?

1. Определение хромосомных болезней, механизмов их возникновения.
2. Определение болезней с наследственной предрасположенностью, механизмы их возникновения.
3. Виды болезней с наследственной предрасположенностью.

Тема №8. Принципы профилактики наследственной патологии человека. Медико-генетическое консультирование

Тема №9. Моногенные болезни, возникающие вследствие изменения структуры белка.

I. Охарактеризуйте аутосомно-доминантный тип моногенного наследования.

- 1.
- 2.
- 3.
- 4.
- 5.

II. Охарактеризуйте аутосомно-рецессивный тип моногенного наследования.

III. Охарактеризуйте X-сцепленный доминантный тип моногенного наследования.

IV. Охарактеризуйте X-сцепленный рецессивный тип моногенного наследования.

V. Охарактеризуйте Y-сцепленный тип моногенного наследования.

VI. Охарактеризуйте полигенные болезни.

VII. Охарактеризуйте митохондриальный тип моногенного наследования.

VIII. Охарактеризуйте заболевания с нетрадиционным типом наследования:

- митохондриальные болезни, возникающие в результате мутаций митохондриальных генов;
- болезни геномного импринтинга,
- болезни экспансии тринуклеотидных повторов, в регуляторных или транскрибируемых частях генов.
- болезни, вызванные нарушением эпигенетической регуляции генной экспрессии.

Выберите один правильный ответ.

1. Теоретический риск рассчитывается для:

- А. менделирующих моногенных болезней
- Б. полигенных заболеваний и мультифакториальных болезней
- В. моногенных митохондриальных болезней
- Г. хромосомных заболеваний
- Д. хромонемных заболеваний

2. Эмпирический риск рассчитывается для:

- А. инфекционных заболеваний
- Б. полигенных заболеваний
- В. моногенных заболеваний
- Г. менделирующих заболеваний
- Д. аутосомно-доминантных болезней

3. Важными признаками наследственных болезней являются:

- А. высокая плодовитость больных
- Б. задержка умственного и физического развития
- В. предрасположенность к паразитарным болезням
- Г. острое возникновение и течение болезни
- Д. ускоренное умственное и физическое развитие

4. Для аутосомных синдромов характерны:

- А. множественные воспаления органов, ускоренное умственное развитие, высокий риск наследования болезни
- Б. множественная пигментация кожи, волос, ускоренное физическое развитие, отсутствие риска наследования болезни
- В. множественные пороки развития, умственная отсталость, низкий риск наследования болезни
- Г. множественные нарушения обмена веществ, умственная и физическая полноценность, наследование болезни через поколение
- Д. отсутствие пороков развития, умственной и физической отсталости, средний генетический риск

5. Определите правильный перечень причин возникновения наследственных болезней:

- А. мутации, миграции, дрейф генов
- Б. мутации, ошибки репликации, замены пар нуклеотидов
- В. мутации, ошибки респирации, замены липидов
- Г. мутации, медиации, релаксации генов
- Д. мутации, изменения цвета генов, замены пар фосфорной кислоты

6. Определите правильный перечень возникновения моногенных болезней:

- А. дефиценсы, делеции, транслокации хромосом
- Б. дупликации, релаксации, трисомии
- В. транзиции, трансверсии, сдвиг рамки считывания
- Г. транслокации, моносомии, полисомии
- Д. транзиции, транспортиции, транслокации хромосом

7. К менделирующим моногенным болезням относятся:

- А. болезни, обусловленные мутациями микоплазм, аппарата Гольджи, рибосом
- Б. болезни, обусловленные мутациями протеинов, липидов, ядерных мембран
- В. болезни, обусловленные мутациями генома, хромосом, хромонем
- Г. болезни, обусловленные мутациями ядерных генов, с аутосомно-доминантным и аутосомно-рецессивным наследованием
- Д. болезни, обусловленные мутациями митохондриальных генов с Х-и У-сцепленным наследованием

8. Наследственные болезни можно распознать по следующим сочетаниям клинических признаков:

- А. кашель, насморк, высокая температура тела
- Б. ожирение, похудение, нарушение сна
- В. поносы, запоры, желтуха
- Г. врожденные пороки развития, умственная и физическая отсталость
- Д. врожденный токсоплазмоз, ускоренное физическое и умственное развитие

9. Наследственные болезни человека характеризуются следующими особенностями:

- А. большинство из них начинается в пожилом возрасте, сопровождается высокой температурой тела, заканчивается выздоровлением

Б. большинство из них начинается в старческом возрасте, сопровождается головными болями, усталостью

В. большинство из них начинается в зрелом возрасте, сопровождается повышением тонуса, умственной деятельности

Г. большинство из них начинается в детском возрасте, сопровождается ускоренным умственным и физическим развитием

Д. большинство из них начинается в детском возрасте, сопровождается задержкой умственного и физического развития

10. Моногенные болезни характеризуются:

А. низкой частотой, ранним началом, заканчиваются смертью или инвалидностью детей

Б. низкой частотой, поздним началом, эффективным лечением

В. высокой частотой, острым течением, выздоровлением

Г. умеренной частотой, насморком, кашлем

Д. низкой частотой, острым течением, выздоровлением

11. Наследственные болезни делятся на:

А. инфекционные, протозойные, простогландиновые

Б. хромосомные, хромофинные, полифенные

В. полигенные, полифенные, мультиплексные

Г. хромосомные, генные, полигенные

Д. генофондные, генезисные, хромопластные

12. Наследственные болезни человека диагностируются методами:

А. генеалогическим, биохимическим, цитогенетическим

Б. описательным, биологическим, цитостатическим

В. биофизическим, лазерным, анатомическим

Г. экологическим, кардиографическим, картографическим

Д. физическим, химическим, биологическим

13. Определите правильные критерии распознавания моногенных болезней:

А. изменения количества и структуры хромосом, позднее начало, острое течение болезни

Б. изменения структуры и функции единичных генов, раннее начало, хроническое течение болезни

В. изменения структуры и функции многих генов, раннее начало, острое течение болезни

Г. изменения количества геномов, отдельных хромосом, отсутствие нарушений умственного и физического развития

Д. нарушения структуры и функции всех генов, раннее начало, острое течение болезни

14. Определите правильное сочетание типов наследования моногенных болезней:

А. аутогенное, аутосомное, сцепленное с геномом

Б. аутосомное, рецессивное, сцепленное с У-хромосомой

В. аутосомное, геномное, хромосомное

Г. гоносомное, гомологичное, сцепленное с аутосомами

Д. сцепленное с генотипом, аутостичное, гомологичное

15. Типы наследования моногенных болезней:

А. аутосомно-рецессивное, аутосомно-доминантное, рецессивное, сцепленное с Х-хромосомой

Б. аутосомно-рецессивное, аутосомно-полипотентное, сцепленное с геномом

В. аутосомно-реципрокное, рецессивное, регрессивное

Г. аутосомно-хромосомное, сцепленное с генотипом, гоносомно-аутосомное

Д. аутосомно-полигенное, аутосомно-кододоминантное, сцепленное с генофондом

16. Менделирующими болезнями (признаками) называются признаки (болезни):

- А. обусловленные мутациями отдельных хромосом, внеядерных генов, сцепленные с полом
- Б. обусловленные мутациями нескольких генов, отдельных геномов, цитоплазматических генов
- В. обусловленные полигенами, мутациями геномов, сцепленные с X-хромосомой
- Г. обусловленные ошибками расхождения хромосом, утратой хромосом, сцепленные с половыми хромосомами
- Д. обусловленные мутациями единичных, ядерных генов, с аутосомно-доминантным типом наследования

17. К болезням с нетрадиционным типом наследования относятся:

- А. аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные, полигенные болезни
- Б. аутосомно-гоносомные, аутосомно-реципрокные, мультифакториальные болезни
- В. митохондриальные, геномного импринтинга, прионные болезни
- Г. сцепленные с половыми хромосомами, доминантные и рецессивные, с наследственной предрасположенностью болезни
- Д. сцепленные с аутосомами, полигенные, мультифакториальные болезни

Тема №10. Полигенные болезни

I. Критерии описания заболеваний:

1. Название болезни
2. Общая характеристика
3. Симптом болезни
4. Причины возникновения заболевания (генетические механизмы)
5. Условия, необходимые для развития болезни (действие специальных факторов внешней среды на организм)

II. Полигенные заболевания

1. Ишемическая болезнь сердца
2. Гипертоническая болезнь
3. Язва желудка и двенадцатиперстной кишки.
4. Диабет I типа
5. Бронхиальная астма
6. Шизофрения
7. Эпилепсия
8. Маниакально-депрессивный психоз
9. Алкоголизм
10. Олигофрения (недифференцированная)
11. Дефекты нервной трубки (наиболее распространенная патология):
 - * анэнцефалия (отсутствие части мозга черепа);
 - * энцефалоцеле (грыжа головного мозга);
 - * расщелина позвоночника (грыжа позвоночника);
 - * гидроцефалия (мозговые капли);
 - * порэнцефалия (отсутствие мозговой ткани в любом месте).
12. Расщелина губы (расщелина губы и расщелина неба).

13. Врожденные пороки сердца, желудочно-кишечного тракта и почек.
14. Врожденный вывих бедра и ноги.
16. Атеросклероз
17. Болезнь Альцгеймера
18. Аутоиммунные заболевания щитовидной железы.
19. Ревматоидный артрит,
20. Цирроз печени
21. Псориаз

Тема №12: Основы популяционной генетики

I. Вопросы

1. Что изучает популяционная генетика?
2. Что такое популяция и генофонд?
3. Дайте экологическую и генетическую характеристику популяции?
4. Дайте определение таким терминам как панмиксия, менделевские популяции, демы и изоляты?
5. Закон Харди-Вайнберга. Для каких популяций применимо закон Харди-Вайнберга?
6. Назовите три основных положения (принципа) закона Харди-Вайнберга?
7. Какие существуют формы естественного отбора?

II. Вопросы тестовых заданий могут содержать - 1, - 2, - 3 или 4 правильных ответа.

1. Демографические показатели, характеризующие популяцию:

- А) численность
- Б) полиморфность
- В) половой состав
- Г) возрастной состав
- Д) генофонд

2. Эволюционные факторы, поддерживающие полиморфность (гетерогенность) популяции:

- А) изоляция
- Б) миграция
- В) дрейф генов
- Г) инбридинг
- Д) естественный отбор

3. Генетические критерии, характеризующие популяцию человека:

- А) численность
- Б) полиморфность
- В) половой состав
- Г) возрастной состав
- Д) генофонд

4. Эволюционные факторы, снижающие полиморфность (гетерогенность) популяции:

- А) изоляция
- Б) миграция
- В) дрейф генов
- Г) инбридинг

Д) естественный отбор

5. Условия сохранения постоянства частот генов в популяции:

А) отсутствие кроссинговера

Б) отсутствие спариваний

В) отсутствие миграции

Г) отсутствие естественного отбора

Д) отсутствие света

6. Избирательный брак, при котором особи с определенными признаками образуют пары чаще, чем обычно носит название:

А) инцестный брак

Б) ассортативный брак

В) аутбридинг

Г) инбридинг

Д) панмиксия

7. Эволюционные факторы – источник формирования генетического груза популяции:

А) панмиксия

Б) мутация

В) миграция

Г) естественный отбор

Д) изоляция

8. Свободное, неизбирательное скрещивание особей популяции называется:

А) инцест

Б) положительный ассортативный брак

В) отрицательный ассортативный брак

Г) инбридинг

Д) панмиксия

9. Условия выполнения равновесия Харди-Вайнберга:

А) отсутствие панмиксии

Б) наличие панмиксии

В) отсутствие мутаций, миграции, естественного отбора

Г) большая численность популяции

Д) малая численность популяции

10. Популяционная генетика изучает:

А) популяции, их виды, генетическую и демографическую структуру

Б) генетические процессы на организменном уровне

В) условия возникновения и существования популяции человека

Г) генетические процессы на популяционном уровне

Д) наследование признаков у отдельных особей в популяции

11. Факторы, ограничивающие панмиксию в человеческих популяциях:

А) дрейф генов

Б) миграция

В) изоляция

Г) национальные различия

Д) религиозные различия

12. Инбридинг - это:

- А) неродственный брак
- Б) близкородственный брак
- В) брак между кровными родственниками
- Г) положительный ассортативный брак
- Д) отрицательный ассортативный брак

13. Популяции, имеющие численность от 1500 до 4000 человек, частота родственных браков 80 - 90 %, приток генов из других популяций 1- 2 %, прирост населения 20 % за поколение, это:

- А) изоляты
- Б) демы
- В) менделевские популяции
- Г) идеальные популяции
- Д) большие популяции

14. Причины изоляции в человеческих популяциях:

- А) ростовые барьеры
- Б) религиозные барьеры
- В) расовые барьеры
- Г) социальные барьеры
- Д) генетические барьеры

15. Популяции, имеющие численность особей до 1500 человек, частота внутригрупповых браков свыше 90%, приток генов из других популяций менее 1 %, естественный прирост населения 25 % за поколение, это:

- А) изоляты
- Б) демы
- В) менделевские популяции
- Г) идеальные популяции
- Д) большие популяции

16. К аутбредным бракам относятся:

- А) неродственные браки
- Б) близкородственные браки
- В) браки между кровными родственниками
- Г) случайные браки
- Д) неслучайные браки

17. Ассортативными скрещиваниями называются скрещивания, характеризующиеся спариванием:

- А) неродственных особей
- Б) родственных особей
- В) особей в изолированных популяциях
- Г) особей со сходным генотипом
- Д) особей из различных популяций

18. Компонентами приспособленности особей являются:

- А) рост
- Б) масса
- В) жизнеспособность
- Г) численность

Д) плодовитость

19. Действие естественного отбора при рецессивных болезнях приводит к:

- А) элиминации доминантного аллеля
- Б) элиминации гетерозигот
- В) элиминации рецессивного аллеля
- Г) увеличению частоты рецессивного гена
- Д) снижению частоты рецессивного гена

20. Действие естественного отбора при доминантных болезнях приводит к:

- А) элиминации доминантного аллеля
- Б) элиминации рецессивного аллеля
- В) повышению частоты доминантного гена
- Г) снижению частоты доминантного гена
- Д) снижению частоты рецессивного гена

21. Действие естественного отбора при гемолитической болезни новорожденного является примером действия:

- А) в пользу гомозигот
- Б) против гомозигот
- В) против гетерозигот
- Г) в пользу рецессивного аллеля
- Д) в пользу доминантного аллеля

22. Типы популяций:

- А) дарвиновские
- Б) менделевские
- В) панмиксные
- Г) простые
- Д) изолированные

23. Популяции делятся на:

- А) простые
- Б) большие
- В) сложные
- Г) изолированные
- Д) идеальные

24. По размеру и типу браков популяции подразделяются на:

- А) моргановские
- Б) менделевские
- В) большие
- Г) простые
- Д) малые

25. В зависимости от характера скрещиваний популяции делятся на:

- А) ассиметричные
- Б) аутбредные
- В) аллопатрические
- Г) инбредные
- Д) инсерционные

26. Классификация популяций:

- А) простые
- Б) изолированные
- В) конструктивный
- Г) менделевские
- Д) аутбредные

27. На формирование генофонда популяции влияют процессы:

- А) дрейф генов
- Б) дрейф белков
- В) мутации
- Г) цвет генов
- Д) естественный отбор

28. Факторы, увеличивающие генетический полиморфизм в популяциях:

- А) дрейф генов
- Б) аутбридинг
- В) мутации
- Г) изоляция
- Д) инбридинг

29. Приспособленность популяции определяется:

- А) возрастом особей
- Б) выживаемостью особей
- В) плодовитостью особей
- Г) ростом особей
- Д) успешностью спаривания особей

30. Генетический груз популяций возникает в результате действия:

- А) климата
- Б) мутаций
- В) температуры
- Г) естественного отбора
- Д) атмосферного давления

31. Накопление генетической патологии в популяциях является результатом:

- А) повышения приспособленности генотипов
- Б) повышения рождаемости
- В) снижения приспособленности генотипов
- Г) повышения выживаемости генотипов
- Д) элиминации неприспособленных генотипов

32. Увеличение частоты генетической патологии в популяциях происходит в условиях:

- А) панмиксии
- Б) инбридинга
- В) аутбридинга
- Г) изоляции
- Д) дрейфа генов

33. Генетический груз популяций снижается в условиях:

- А) изоляции
- Б) аутбридинга
- В) инбридинга

- Г) панмиксии
- Д) дрейфа генов

34. К генетическому грузу популяций относятся:

- А) инфекционные болезни
- Б) алиментарные болезни
- В) наследственные болезни
- Г) самопроизвольные аборты
- Д) медицинские аборты

35. Генетический груз популяций формирует болезни:

- А) грипп
- Б) гемофилия
- В) пневмония
- Г) фенилкетонурия
- Д) ихтиоз

36. Действие естественного отбора в популяциях приводит к:

- А) сохранению в популяции неприспособленных генотипов
- Б) сохранению в популяции генотипов с высоким ростом
- В) сохранению в популяции наиболее приспособленных генотипов
- Г) повышению жизнеспособности генотипов
- Д) сохранению в популяции генотипов с большой массой тела

37. Миграция (обмен генами между популяцией) способствует:

- А) снижению генетического разнообразия популяций
- Б) увеличению генетического разнообразия популяций
- В) повышению интенсивности мутационного процесса
- Г) повышению частоты гомозигот
- Д) повышению частоты гетерозигот

38. Дрейф генов (случайные изменения частоты генов) в популяциях приводит к:

- А) увеличению генетического полиморфизма популяций
- Б) снижению генетического полиморфизма популяций
- В) увеличению генетического груза популяций
- Г) снижению генетического груза популяций
- Д) снижению приспособленности генотипов в популяциях

39. Изоляция популяции (географическая, религиозная) способствует:

- А) увеличению разнообразия генов и генотипов
- Б) увеличению приспособленности генотипов
- В) снижению разнообразия генов и генотипов
- Г) снижению генетического груза популяций
- Д) увеличению генетического груза популяций

40. Повышение частоты мутаций в популяции приводит к:

- А) увеличению числа особей в популяции
- Б) увеличению числа генетически различающихся особей в популяции
- В) увеличению числа приспособленных генотипов
- Г) увеличению числа неприспособленных генотипов
- Д) увеличению давления естественного отбора

41. Действие элементарных эволюционных процессов в популяции приводит к:

- А) сохранению постоянства частот генов и генотипов
- Б) изменению частот генов и генотипов
- В) повышению частот гомозигот
- Г) формированию оптимального соотношения гомо- и гетерозигот в популяции
- Д) увеличению приспособленности генотипов

Решить задачу, используя знание закона Харди-Вайнберга. При решении задачи необходимо записывать условие и ход решения задачи.

Задача 1. В популяции человека количество индивидуумов с голубым цветом глаз составляет 49%. Определите генетическую структуры популяции и число людей с карими глазами.

Задача 2. В Европе на 10 000 человек с нормальным содержанием меланина встречается 1 альбинос. Ген альбинизма наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Рассчитать частоту встречаемости носителей гена альбинизма. Носителем называют организм, гетерозиготный по гену, который может вызвать в гомозиготном состоянии нарушение метаболизма.

Задача 3. Предрасположенность к сахарному диабету наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Частота встречаемости рецессивного гена предрасположенности к болезни в США приблизительно 22, 5 %. Какова частота встречаемости в США гетерозиготных носителей гена предрасположенности к сахарному диабету.

Задача 4. У человека ген «резус положительный» доминантен по отношению к гену «резус отрицательный». В обследованной по этому показателю популяции 1982 человека были «резус положительными», а 368 – «резус отрицательными». Какова генетическая структура этой популяции?

Задача 5. Одна из форм глюкозурии наследуется как аутосомно-рецессивный признак и встречается с частотой 7:1000000. Определить генетическую структуру популяции .

Задача 6. Брахидактилия у человека наследуется как аутосомный доминантный признак с пенетрантностью 25%. Болезнь встречается с частотой 6:10 000. Определите число гетерозиготных носителей гена брахидактилии

Задача 7. Алькаптонурия встречается у 2% людей и обусловлена аутосомным доминантным геном. У женщин ген алькаптонурии не проявляется, у мужчин пенетрантность его равна 20% (В.П. Эфроимсон, 1968). Определите генетическую структуру популяции по анализируемому признаку, исходя из этих данных.

Задача 8. Одна из форм фенилкетонурии наследуется как аутосомно-рецессивный признак и встречается с частотой 7:1000000. Определить частоту встречаемости гетерозигот в популяции.

Задача 9. Популяция европейцев по системе групп крови резус содержит 85% резус положительных индивидуумов. Определите насыщенность популяции рецессивным аллелем.