Содержание

1. Пояснительная записка
2. Цели практического занятия
3. Междисциплинарные и внутридисциплинарные связи
4. Структурно-логическая схема занятия
5. Контроль исходного уровня знаний
6. Блок самостоятельной работы обучающихся
7. Контроль итогового уровня знаний и умений
8. Задания по внеаудиторной самостоятельной работе по теме
9. Список использованной литературы
10. Дидактический материал
11. Эталоны ответов к контролирующему блоку

**ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА**

Методическая разработка «Закономерности наследования признаков» разработана в соответствии с ФГОС СПО и рассчитана на одно практическое занятие. Данная тема входит в изучение ОП.05. Генетика человека с основами медицинской генетики. На его проведение по программе выделено 90 мин.

Предметом исследования генетики являются два неразрывных свойства – наследственности и изменчивости. Наследственность способствует сохранению однородности вида. Благодаря наследственности организм сохраняет из поколения в поколение характерные для него черты. Генетические законы наследственности универсальны, они приемлемы для животных, растений и человека.

Целью данной разработки является правильное понимание студентами закономерностей наследственности, роли генов в наследовании признаков и причин наследственных болезней человека. Методическая разработка предусматривает устный опрос студентов, решение задач, подготовку докладов, тест-контроль.

Учебно-методический материал может быть рекомендован преподавателям медицинских колледжей для обучения обучающихся специальности Лечебное дело.

Тип учебного занятия: практическое занятие «**Закономерности наследования признаков»**

Цели занятия:

**1. Учебная:**

Систематизировать и закрепить знания студентов по данной теме, овладеть умениями и навыками.

**2. Развивающая:**

Развивать у студентов сознательное восприятие учебного материала, познавательный интерес, мышление, внимание. Способствовать развитию умения анализировать, выделять главное.

**3. Воспитательная:**

Воспитать ответственное отношение к обучению; внимательность, аккуратность, понимание необходимости знаний в области генетики человека.

**Мотивация**

Тема **«Закономерности наследования признаков»** имеет важное значение в профессиональной деятельности медицинских специалистов. Необходимо обладать знаниями в области генетики с целю сохранения здоровья и предупреждения наследственных заболеваний.

Занятие будет проводиться следующим образом: устный опрос, решение задач, выступление студентов-докладчиков и контроль при помощи письменных заданий.

**Методическое оснащение:**

- интерактивная доска, презентация преподавателя, генетические задачи, тесты

**Требования к уровню усвоения учебного материала**

**Обучающий должен иметь практический опыт:**

- решать генетические задачи, демонстрирующие закономерности моно- и полигибридного

скрещивания, сцепления генов, наследования сцепленных с Х-хромосомой и голандрических

признаков, задачи на наследование сцепленных с полом признаков и признаков с неполной

пенетрантностью,

- выполнять тестовые задания,

- отвечать на вопросы.

**Обучающий должен знать:**

- законы Г. Менделя, типы наследования менделирующих признаков,

- хромосомную теорию наследственности,

- понятия: аллельные гены, аутосомы, гаметы кроссоверные и некроссоверные, геном, генотип,

гомозиготный организм, гомологичные хромосомы, кроссинговер, морганида, носитель,

пенетрантность, рекомбинанты, сцепление генов.

Настоящее практическое занятие дает возможность получить информацию об освоении соответствующих ОК:

ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.

ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.

ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.

ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в

профессиональной деятельности.

ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации.

**Междисциплинарные связи:**

ОДБ.10Биология (в самостоятельной и внеаудиторной работе),

ОП.03 Анатомия и физиология человека (в приложении № 1)

ОП.08 Основы патологии (в приложении № 1)

**Внутридисциплинарные связи:**

Темы «Наследование признаков. Взаимодействие генов», «Аллельное взаимодействие генов», «Неаллельные гены. Наследственные свойства крови».

Структурно-логическая схема занятия

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Этап | Действия преподавателя | Действия студента | Время /примечания |
| Организационный  момент | Отмечает отсутствующих.  Отмечает готовность аудитории и студентов к занятиям (наличие формы, учебников, тетрадей). | Готовиться к занятию | 2 мин |
| Введение, актуализация изучаемой темы | Дает целевую установку занятия: тема, цель, план лекции, мотивация изучения темы. | Записывает тему занятия | 3 мин |
| Основная часть | Проводит устный опрос; контролирует решение задач и проверяет выполнение тестовых заданий. | Студенты по очереди решают задачи у доски, выступают с сообщениями и презентациями (темы: «Болезнь Тея-Сакса», «Синдром Барде-Бидля», «Альбинизм», «Арахнодактилия», «Катаракта»), выполняют тест | 80 мин  (приложение № 1 Текст сообщений) |
| Заключение | Подводит итог занятия, выставляет оценки, объясняет домашнее задание | Записывает домашнее задание | 5 мин |

**Контроль исходного уровня знаний данной темы**

**Контрольные вопросы для проведения опроса:**

1. Что такое менделирующие признаки?

2. Чем отличается аутосомно-рецессивный тип наследования от аутосомно-доминантного?

3. Объясните, что означают выражения: «признаки, контролируемые и ограниченные полом», «признаки, сцепленные с X-хромосомой» и «голандрические признаки».

4. В чем проявляются особенности Х-сцепленного доминантного наследования по сравнению с Х-сцепленным рецессивным?

5. Дайте определения понятиям: аллельные гены, аутосомы, гаметы кроссоверные и некроссоверные, геном, генотип, гомозиготный организм, гомологичные хромосомы, кроссинговер, морганида, носитель, пенетрантность, рекомбинанты, сцепление генов.

**Эталоны ответов:**

**1.** Менделирующие признаки - признаки, закономерности наследования которых соответствуют менделевским правилам расщепления в потомстве. Однако классическим законам наследования, описанным Менделем, подчиняется лишь около 1/3 заболеваний. Остальная, большая часть - нетрадиционные типы, к которым относят митохондриальные болезни, болезни экспансии числа нуклеотидных повторов, болезни импринтинга, прионные болезни.

**2.** При аутосомно-доминантном типе наследования больные встречаются в каждом поколении. У больных родителей рождается больной ребенок. Если один родитель гомозиготен, то вероятность рождения больного ребенка составляет 100%. Если оба родителя гетерозиготны, то 75%. При аутосомно-рецессивном типе больные могут не встречаться в каждом поколении. Если оба родителя гетерозиготны, то вероятность рождения больного ребенка составляет 25%. Если один родитель гетерозиготен, а другой гомозиготен по дефектному гену, то 50%. Мужчины и женщины болеют с равной частотой.

**3.** **Признаки, контролируемые полом** – признаки, которые с разной частотой и степенью проявляются у лиц разного пола.

**Признаки, ограниченные полом** – признаки, которые проявляются только у особей одного пола.

**Признаки, сцепленные с Х-хромосомой** – признаки, детерминируемые генами, расположенными в негомологичном участке Х-хромосомы.

**Признаки голандрические** – признаки, определяемые генами, расположенными в негомологичном участке Y-хромосомы.

**4.** X-сцепленный доминантный тип наследования сходен с аутосомно-доминантным, за исключением того, что мужчины передают этот признак только дочерям (сыновья получают от отца Y-хромосому). При X-сцепленном рецессивном типе наследования больные появляются не в каждом поколении; у здоровых родителей рождается больной ребенок (так же, как и при аутосомно-рецессивном типе), болеют преимущественно мужчины; вероятность рождения больного ребенка составляет 25%, причем для мальчиков она равна 50%.

**5.** **Аллельные гены** – гены, занимающие одинаковые локусы гомологичных хромосом, определяют развитие разных состояний одного признака.

**Аутосома** - любая неполовая хромосома. У человека имеется 22 пары аутосом.

**Гаметы кроссоверные** – гаметы, в которые попали хроматиды, подвергшиеся кроссинговеру.

**Гаметы некроссоверные** – гаметы, в которые попали хроматиды, не подвергшиеся кроссинговеру.

**Геном** – совокупность генов в гаплоидном наборе хромосом.

**Генотип** – совокупность всех генов организма.

**Гомозиготный организм** – организм, содержащий в соматических клетках одинаковые варианты одной аллели (АА, аа).

**Гомологичные хромосомы** - хромосомы, одинаковые по набору составляющих их генов.

**Кроссинговер** - процесс обмена участками гомологичных хромосом во время конъюгации при мейозе.

**Морганида** - расстояние между двумя генами, частота кроссинговера между которыми составляет 1%.

**Носитель** - индивид, имеющий одну копию гена, который обусловливает рецессивную болезнь, и одну копию нормального аллеля.

**Пенетрантность** - частота проявления фенотипа (признака или болезни), детерминируемого доминантным аллелем или рецессивным аллелем в гомозиготном состоянии.

**Рекомбинанты** – организмы, которые образуются при слиянии кроссоверных гамет.

**Сцепление генов** – совместная передача генов одной хромосомы.

**Блок самостоятельной работы обучающихся**

**Решение задач**

***Наследование менделирующих признаков***

1. Детская форма амавротической семейной идиотии (Тея-Сакса) заканчивается смертельным исходом к 4-5 годам. Первый ребенок здоровых родителей умер от этой болезни в то время, когда родился второй. Какова вероятность того, что второй ребенок будет страдать той же болезнью?

2. У человека альбинизм и синдром Барде-Бидля наследуются как аутосомно-рецессивные признаки. Мужчина-альбинос с синдромом Барде-Бидля женился на здоровой женщине. У них родилось двое детей – с нормальной пигментацией кожи и синдромом Барде-Бидля и альбинос без синдрома. От второго брака этого же мужчины со здоровой женщиной рождались только здоровые дети. Определите генотипы мужчины и обеих его жен.

***Пенетрантность***

3. Арахнодактилия (паучьи пальцы) наследуется как аутосомно-доминантный признак с пенетрантностью 30%. Определите вероятность проявления признака у детей в семье, где оба родителя гетерозиготны.

***Сцепленное наследование***

4. Катаракта и полидактилия обусловлены аутосомно-доминантными тесно сцепленными генами. Ген А сцеплен с геном В (кроссинговер не происходит). Какое потомство можно ожидать в семье у родителей, гетерозиготных по двум парам генов, если известно, что матери обоих супругов страдали только катарактой, а отцы – только полидактилией.

***Наследование признаков, сцепленных с полом***

5. Отсутствие потовых желез у человека передается по наследству как рецессивный признак, сцепленный с Х-хромосомой. Не страдающий этим недостатком юноша женился на девушке, отец которой лишен потовых желез, а мать и ее предки здоровы. Определить вероятность рождения больных детей.

6. Мужчина, страдающий дальтонизмом и глухотой, женился на женщине, нормальной по зрению и хорошо слышащей. У них родился глухой сын дальтоник и дочь дальтоник, но с хорошим слухом. Определите вероятность рождения в этой семье дочери с обеими аномалиями.

**Эталоны ответов**

1. Генотипы родителей: Аа, Аа. Генотип больного ребенка – аа. Вероятность того, что второй ребенок будет страдать той же болезнью равна 25%.

2. Генотип мужчины: аавв, генотип первой жены: АаВв, генотип второй жены: ААВВ. Генотипы детей от первого брака: Аавв (с нормальной пигментацией кожи и синдромом Барде-Бидля) и ааВв (альбинос без синдрома). Генотип детей от второго брака: АаВв.

3. Генотипы родителей: Аа, Аа. Генотип ребенка с обоими признаками: Аа или АА. Вероятность равна 22,5%.

4. Генотипы супругов: АаВв. Генотип матерей супругов: ААвв. Генотип отцов супругов: ааВВ. Супруги образут только два типа гамет: АВ и ав. Генотипы потомства: ААВВ, АаВв, АаВв, аавв.

5. Генотип юноши: ХАУ, генотип девушки: ХАХа. Вероятность рождения больных детей равна 25%.

6. Генотип мужчины: ааХdY. Генотип женщины: AaXDXd. Генотип сына: ааХdY. Генотип дочери: AaXdXd. Вероятность рождения дочери с обеими аномалиями: 12,5%. Генотип: ааXdXd.

**Задачи для одаренных студентов**

***Менделирующие признаки***

1. У человека имеется две формы глухонемоты, которые определяются аутосомно-рецессивными несцепленными генами. Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где оба родителя страдают различными формами глухонемоты, а по второй паре генов глухонемоты каждый из них гетерозиготен?

2. У человека синдактилия (сращение пальцев) и глаукома (нарушение оттока внутриглазной жидкости, приводящее в конечном итоге к потере зрения) определяются аутосомно-доминантными генами, локализованными в разных парах хромосом. Женщина, страдающая глаукомой, вышла замуж за мужчину с синдактилией. Мать женщины, также как и многие ее родственники, страдала глаукомой, а отец был свободен от этого заболевания. У матери мужчины была синдактилия, а все родственники по линии отца не имели этой аномалии.   
Определить вероятность. рождения ребенка с двумя заболеваниями сразу и ребенка с одним из этих наследственных нарушений.

***Пенетрантность***

3. Подагра определяется аутосомно-доминантным геном. Пенетрантность гена у мужчин равна 25%, а у женщин - 0%. Какова вероятность заболевания подагрой детей у гетерозиготных родителей?

***Хромосомная теория наследственности***

4. Гены дальтонизма и гемофилии рецессивные и локализованы в Х-хромосоме, расстояние между ними 9,8 М. Здоровая девушка, гетерозиготная по обоим признакам, выходит за мужчину-дальтоника. Ген дальтонизма она получила от матери, а ген гемофилии – от отца. Определите вероятность рождения здоровых детей.

***Наследование признаков, сцепленных с полом***

5. Ген ночной слепоты наследуется как рецессивный, сцепленный с Х-хромосомой признак. Ген гипертрихоза (рост волос на краю ушной раковины с полным проявлением к 17 годам) сцеплен с У-хромосомой. Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где отец обладает гипертрихозом, а мать страдает ночной слепотой?

**Эталоны ответов**

1. Генотипы родителей: ааВв и Аавв. Генотипы детей: АаВв, ааВв, Аавв, аавв. Вероятность рождения здоровых детей равна 25%.

2. Генотип жены: Аавв, генотип мужа: ааВв. Вероятность. рождения ребенка с двумя заболеваниями сразу равна 25 %. Вероятность. рождения ребенка с одним из этих наследственных нарушений – 50%.

3. Генотипы родителей: Аа, Аа. Вероятность рождения больных сыновей – 15%. Вероятность рождения больных дочерей – 0%.

4. Генотипы родителей: ХDHХdh и ХdHY. Кроссоверные гаметы у девушки – ХdH и ХDh (по 4,9%), некроссоверные - ХDH и Хdh (по 45,1%). Вероятность рождения здоровой девочки – 45,1% (0,451 х 2 х 0,5), здорового мальчика – 22,5% (0,451 х 0,5 - вероятность образования гаметы Y у отца).

5. Генотип матери: ХаХа, генотип отца ХАУВ. Вероятность рождения здоровых детей равна 50%.

**Контрольные задания для определения итогового уровня знаний студентов**

**Тесты**

**Выбрать один правильный ответ**

**Вариант 1**

**1. Если исследуемые гены расположены в разных парах гомологичных хромосом, то проявляется**

а) закон независимого наследования признаков

б) единообразие гибридов

в) закон сцепленного наследования

г) неполное доминирование

**2. В семье оба родителя имеют веснушки, а у их сына веснушек нет. Какова   
вероятность рождения в этой семье ребенка без веснушек?**

а) 50%

б) 100%

в) 75%

г) 25%

**3. Какова вероятность рождения в семье больного ребенка с адреногенитальным синдромом при условии, что первый ребенок имеет этот синдром, а второй ребенок здоров?**

а) 50%

б) 0%

в) 25%

г) 100%

**4. Задержка прорезывания зубов с гипоплазией верхней челюсти и деформацией коленей – аутосомно-рецессивное заболевание. Какова вероятность рождения больного ребенка в семье, где мать – носительница, а отец – болен.**

а) 50%

б) 75%

в) 100 %

г) 25%

**5. Катаракта и полидактилия – аутосомно-доминантные признаки. Какова вероятность   
рождения полностью здорового ребенка, если отец ребенка гомозиготен по обоим признакам?**   
а) 25%

б) 0%

в) 50%

г) 100%

**6. Укажите теоретически ожидаемое расщепление по фенотипам в потомстве, если известно, что оба родителя - кареглазые правши (доминантные признаки), гетерозиготные по обоим признакам.**

а) 9 : 3 : 3: 1

б) 1 : 2 : 1

в) 3 : 1

г) 1 : 1 : 1: 1

**7. Для сцепленных генов характерно:**

а) локализация в одной хромосоме

б) совместная передача признаков не зависит от кроссинговера

в) совместная передача признаков в поколениях

г) кодирование различных признаков

**8. В семье сын и отец болеют гемофилией, а мать здорова. Какова вероятность рождения   
здорового ребенка?**

а) 25%

б) 0%

в) 100%

г) 50%

**9. Мужчина, больной дальтонизмом получил этот ген…**

а) от отца

б) от матери

в) либо от отца, либо от матери

г) по одной копии гена от каждого из родителей

**10. Какова вероятность появления в потомстве гомозигот по рецессивному гену, расположенному в аутосоме, от брака родителей с генотипами AaXX и aaXY?**

а) 25%

б) 50%

в) 75%

г) 100%

**Вариант 2**

**1. Какой закон проявляется при скрещивании дигетерозигот, если гены расположены в одной хромосоме?**

а) неполного доминирования

б) сцепленного наследования

в) независимого наследования

г) гомологических рядов в наследственной изменчивости

**2. Сколько фенотипов образуется в потомстве если генотипы родителей Aa и Aa при полном доминировании?**

а) один

б) два

в) три

г) четыре

**3. При моногибридном скрещивании в потомстве соотношение по фенотипу составило 3 : 1, следовательно, родительские особи были**

а) дигетерозиготными

б) дигомозиготными

в) гомозиготными

г) гетерозиготными

**4. У здоровых родителей родился ребенок, больной муковисцидозом. Какова вероятность рождения второго ребенка с этим заболеванием?**

а) 50%

б) 0%

в) 25%

г) 100%

**5. В семье здоровых родителей родился третий ребенок, у которого выявлена**

**фенилкетонурия. Какова вероятность, что родители являются носителями этого   
гена?**

а) 25%

б) 0%

в) 100%   
г) 50%

**6. Кому отец, гетерозиготный по доминантному гену «седая прядь волос» передаст   
этот ген? У матери ген отсутствует.**

а) всем детям

б) половине детей   
в) четверти детей   
г) трети детей

**7. Какой признак наследуется сцеплено с полом?**

а) цвет глаз

б) коричневая окраска эмали зубов

в) цвет волос

г) глухота

**8. Какова вероятность рождения больного ребенка женщиной, имеющей   
больных гемофилией сына и брата? Отец здоров.**

а) 50%

б) 25%

в) близка к 0%   
г) 100%

**9.** **Сын может получить ген заболевания, сцепленного с Х-хромосомой**

а) только от матери

б) только от отца

в) рецессивный - от отца, доминантный - от матери

г) рецессивный - от матери, доминантный - от отца

**10. Определите генотип родителей, если известно, что все сыновья в этой семье страдают дальтонизмом, а все дочери - носительницы данного признака.**

а) мать ХDХd, отец ХdУ

б) мать ХDХd, отец ХDУ

в) мать ХDХD, отец ХDУ

г) мaть ХdХd, отец ХDУ

**Внеаудиторная самостоятельная работа по теме:**

**Тема: Закономерности наследования признаков**

**Виды работ:**

**1. Повторить основные понятия:** генотип, фенотип, ген, геном, гомозигота, гетерозигота, аллель, законы наследования, типы наследования, группа сцепления, кроссинговер, хромосома.

**2. Изучить материал учебника по теме:**

Бочков. Н. П. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016., стр. 49-55.

**3. Решить задачи:**

1. Два разнополых близнеца, из которых дочь обладала белым локоном надо лбом (как и мать), были глухонемыми. Родители близнецов имели нормальный слух (а, следовательно, и речь). Что можно сказать о генотипах родителей и детей.

2. Двоюродные брат и сестра вступили в брак. Жена была способна свертывать язык в трубочку. У мужа эта особенность отсутствовала. От этого брака родился ребенок, не способный свертывать язык, больной фенилкетонурией. Определить генотипы членов семьи.

3. Отосклероз (болезнь органа слуха, приводящая к двустороннему снижению слуха) наследуется как аутосомно-доминантный признак с пенетрантностью 30%. Отсутствие боковых верхних резцов наследуется как сцепленный с Х-хромосомой рецессивный признак с полной пенетрантностью. Определите вероятность проявления у детей обоих аномалий одновременно в семье, где мать гетерозиготна в отношении обоих признаков, а отец нормален по обеим парам генов.

4. Ген цветной слепоты и ген ночной слепоты наследуются как рецессивные сцепленные с Х-хромосомой. Расстояние между этими генами составляет 50 морганид. Определите вероятность рождения детей одновременно с обеими аномалиями в семье, где жена имеет нормальное зрение, но её мать страдала ночной слепотой, а отец - цветной слепотой. Муж ее нормален по этим признакам.

**4. Составить задачи на наследование признаков с неполной пенетрантностью, на определение типа наследования.**

**Список использованной литературы**

**Основной источник:**

1. Бочков. Н. П. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016.

**Дополнительные источники:**

1. Адельшин Ф.К.Генетика в задачах: учебное пособие/ Ф.К. Адельшин, Г.А. Адельшина. - М.: Просвещение, Профильная школа, 2017.

2. Ермакова М.В. Задачи по молекулярной Биологии и Генетике 10-11 класс. Теория и практика **/** М.В. Ермакова, В.Б. Захаров. – М.: Русское слово, 2019.

3. Кириленко А.А. ЕГЭ Биология. Тренировочные задания. Генетика учебно-методическое пособие / А. А. Кириленко. - Ростов-на-Дону.: [Легион](https://www.labirint.ru/pubhouse/1895/), 2020.

4. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики. Учебник / Э. Д. Рубан. - Ростов-на-Дону.: [Феникс](https://www.labirint.ru/pubhouse/1895/), 2017.

5. Синюшин А.А. Решение задач по генетике / А.А. Синюшин. – М.: Лаборатория знаний, 2019.

**Интернет-ресурсы:**

1. Официальный сайт института цитологии и генетики СО РАН [Электронный ресурс] // [www.bionet.nsc](http://www.bionet.nsc).ru/publ:c/

2. Форум о генетике и молекулярной биологии [Электронный ресурс] // [www.genoforum.ru](http://www.genoforum.ru)

3. Сайт института общей генетики [Электронный ресурс] // [www.vigg.ru](http://www.vigg.ru)

Приложение 1

**Текст сообщений**

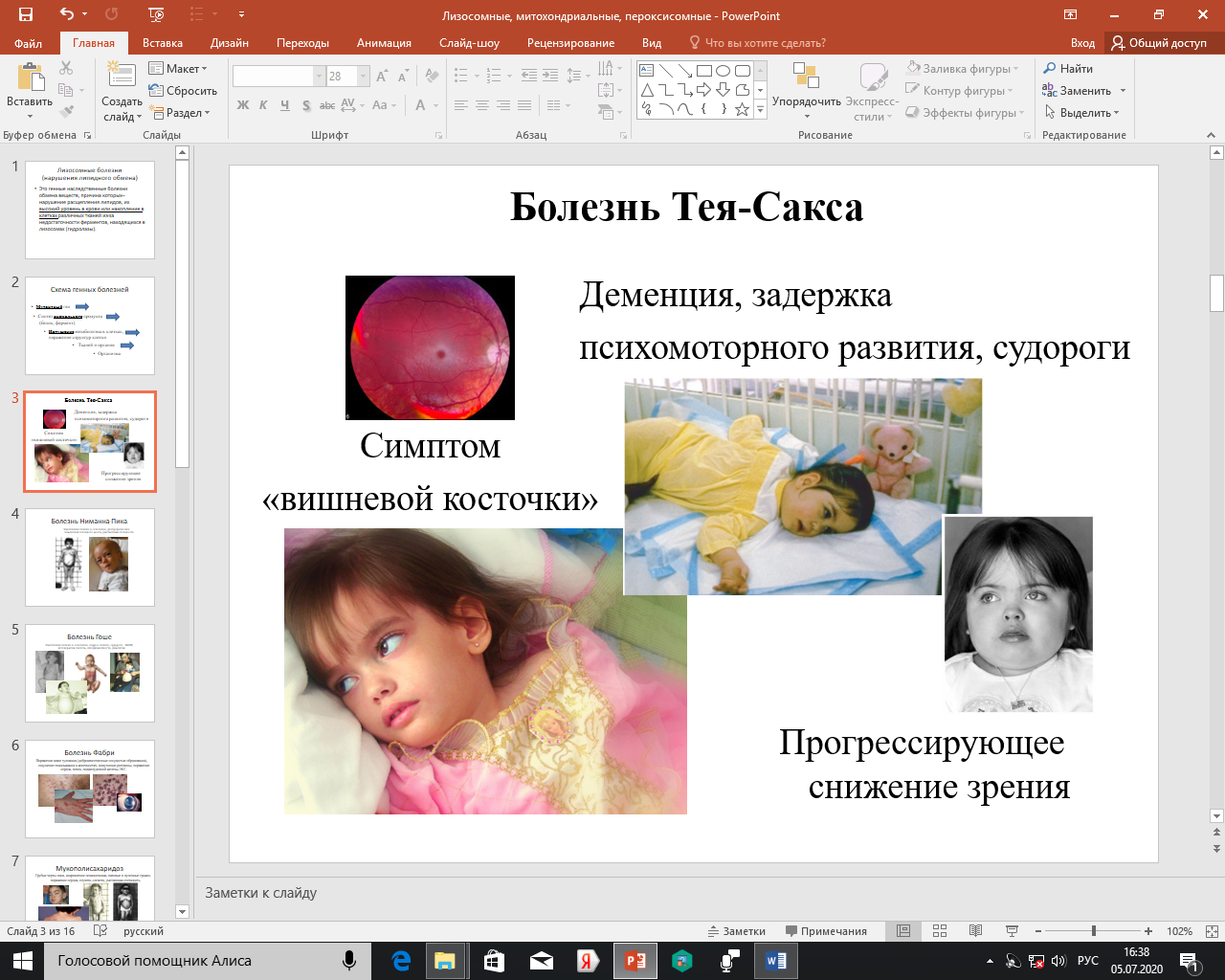
**Сообщение № 1**

**Болезнь Тея-Сакса**

**(Ранняя детская амавротическая идиотия)**

Болезнь Тея-Сакса - это генетическое заболевание, характеризующееся недостаточностью фермента гексозаминидазы А, скоплением липоидных макромолекул в нейронах, нарушением функций головного и спинного мозга. Распространенность болезни крайне низка, в общей популяции средняя частота носителей рецессивного измененного гена составляет около 0,3%. Метаболические нарушения, составляющие основу заболевания, вызваны мутацией гена HEXA, который находится на длинном плече 15 хромосомы. Идиотия амавротическаяпроявляется к 3-5 месяцам, снижается заинтересованность окружающим миром. Малыш подолгу смотрит в сторону, апатичен, малоподвижен, чувствителен к громким звукам, яркому свету. Он перестает узнавать близких людей, с трудом фокусирует взгляд на любимых игрушках. После полугода задержка психического и физического развития становится еще более заметной. Нарастает мышечная гипотония, утрачиваются ранее приобретенные навыки: удерживание головы и корпуса в вертикальном положении, переворачивание в положении лежа на горизонтальной поверхности, сидение. К 12 месяцам нарушается способность глотать, заметно снижается слух, затрудняется цикл дыхания. Развиваются судорожные приступы, атрофия мышц, паралич. Снижается зрение до полной слепоты. При исследовании глазного дна выявляет красное пятно на сетчатке напротив зрачка. Оно представляет собой скопление ганглиозидов в ганглиозных клетках. Утрачивается способность к абстрактному мышлению, сравнению и анализу явлений и предметов, нарастает забывчивость и рассеянность. Спустя несколько лет после начала болезни развиваются психические расстройства: больные неадекватны в поведении, склонны к состояниям двигательного возбуждения с аффектом тревоги и страха, глубокой депрессии, подвержены психозам с галлюцинациями и бредом. При длительном течении формируется органическая деменция (слабоумие). Основным осложнением заболевания являются инфекции: у детей снижены функции иммунной системы, поражение органов дыхания носит рецидивирующий характер, протекает крайне тяжело.

Медицинская помощь больным нацелена на устранение симптомов и поддержание жизнедеятельности. Исход болезни относительно благоприятен при поздней форме, характеризующейся медленным развитием симптомов. При возникновении заболевания в детском возрасте смерть наступает в течение 2-3 лет. Распространенная причина смерти – пневмония. Для сокращения частоты заболеваемости используется скрининг-тест, определяющий уровень фермента, его биохимическую активность. Результат позволяет выявить носителей мутации, направить их на медико-генетическое обследование при планировании беременности. Если носительство дефектного гена определено у обоих супругов или среди родственников были случаи болезни, в первом триместре беременности выполняется пренатальная генетическая диагностика.

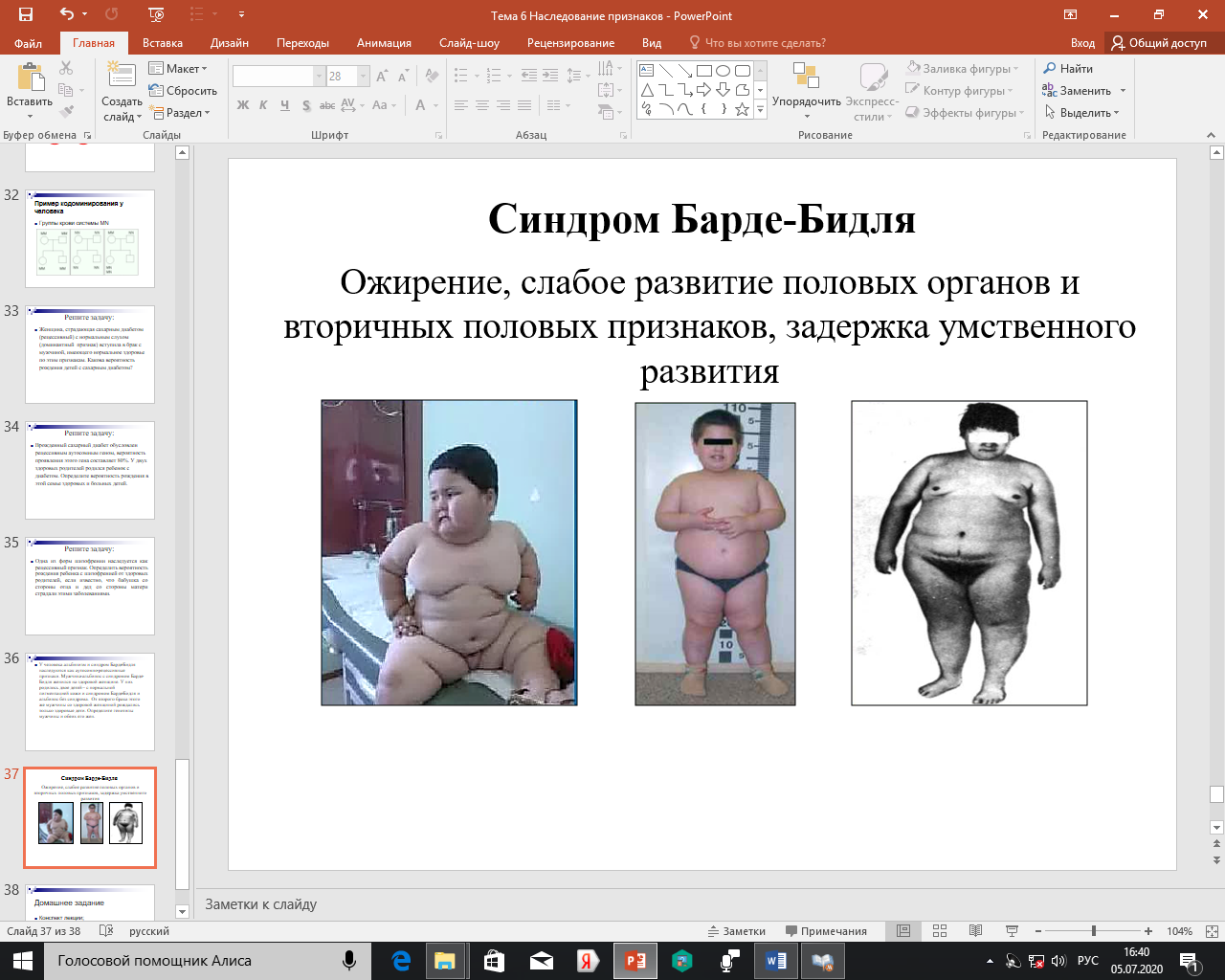


**Сообщение № 2**

**Синдром Барде-Бидля**

Синдром Барде-Бидля - редкое генетическое заболевание, которое встречается у 1 из 140 000 до 1 из 160 000 новорожденных. Синдром Барде-Бидля возникает в результате мутаций, по крайней мере, в 14 различных генах. Эта наследственная болезнь характеризуется ожирением, гипогенитализмом, пигментным ретинитом, задержкой умственного развития, полидактилией и синдактилией; наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Одной из основных особенностей синдрома Барде-Бидля является потеря зрения. Еще в детском возрасте начинается развитие так называемых слепых пятен, которые со временем заметно увеличиваются, прогрессируют и приводят к появлению туннельного зрения (состояние, при котором человек видит только центральную область). К 30 годам большинство больных полностью теряют зрение. Возможны и другие патологии: катаракта, близорукость, поражение зрительных нервов, микрофтальмия (недоразвитие глазного яблока), астигматизм, цветовая слепота, аниридия (отсутствие радужной оболочки или доминантной ее части). Абдоминальное ожирение, которое начинается в еще в младенчестве, продолжается в течение всей жизни. Это может привести к другим осложнениям, таким как диабет 2 типа, гипертония (повышенное кровяное давление) и избыточный уровень холестерина. У мальчиков гипогенитализм выражается недоразвитием наружных половых органов, встречаются гинекомастия (увеличение грудных желез), слабый рост волос на лице, в подмышечных впадинах и на лобке (половое оволосение). У девочек признаки гипогенитализма не выявляются, у женщин наблюдаются различные нарушения менструальной функции. Встречаются самые разные формы патологии почек – гипоплазия (недоразвитие), кисты, «подковообразная» почка. Из-за патологии почек может развиться почечная недостаточность. Довольно редко встречаются пороки сердца. Возможны другие аномалии в различных сочетаниях: глухота, глухонемота, ​уплощение и недоразвитие черепа, кифоз, сколиоз, спастический паралич нижних конечностей, отставание в росте, патология зубов.

В настоящее время, к сожалению, специфического лечения не существует. Ожирение лечат назначением диеты, сахарный диабет – соответствующей сахароснижающей терапией. Дополнительные пальцы рук и ног удаляются в младенчестве или раннем детстве. На сегодняшний день разработаны некоторые методы предупреждения прогрессирования ухудшения зрения вследствие пигментной дегенерации сетчатки. Прогноз достаточно серьезный: многие больные умирают в возрасте 10-20 лет. Причиной гибели в основном служит почечная недостаточность.

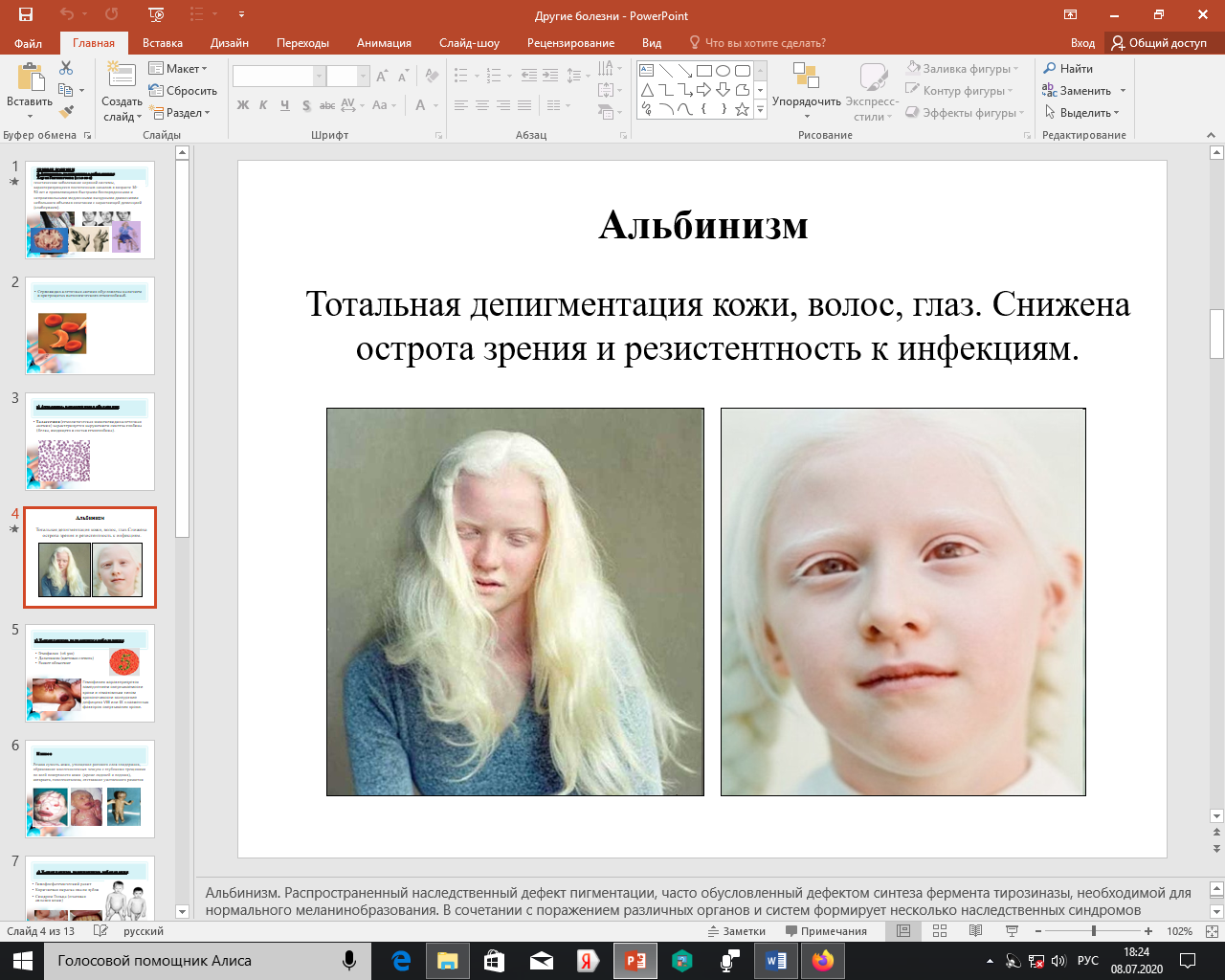


**Сообщение № 3**

**Альбинизм**

Альбинизм - распространенный наследственный дефект пигментации. В настоящее время выделено 7 видов альбинизма. Кроме того, существует ряд наследственных заболеваний, симптомокомплекс которых, помимо всего прочего, включает в себя и альбинизм. Наиболее тяжелая форма альбинизма - глазокожный тип 1А - обусловлена сложной мутацией гена alb-OCA1, расположенного на 11-й хромосоме. Основная причина развития альбинизма – дефект синтеза фермента тирозиназы, нарушение метаболизма аминокислоты тирозина, и, как следствие, полный блок или ослабление синтеза и отложения пигмента меланина. К этому состоянию могут привести различные мутации генов, которые прямо или косвенно участвуют в процессе образования меланина. Тотальный (глазокожный) альбинизм встречается с частотой 1 : 39 000 и наследуется по аутосомно-рецессивному механизму. Образование меланина полностью прекращается, что становиться причиной депигментации кожи, волос, глаз, причем окраска одинакова для всех расовых групп и не меняется с возрастом. Кожа не загорает, совершенно отсутствуют пигментные пятна. Сильно выражены нистагм (непроизвольные ритмические двухфазные (с быстрой и медленной фазами движения глазных яблок), косоглазие, астигматизм, которые возникают сразу при рождении или в первые годы жизни. Острота зрения значительно снижена и с возрастом не улучшается. Из-за отсутствия защитного слоя меланоцитов у больных альбинизмом часто возникает светобоязнь, иногда переходящая в дневную слепоту. Снижена резистентность к инфекциям. Предрасположенность к раку кожи.

Специфического лечения альбинизма на сегодняшний день нет, используют паллиативную терапию (коррекция зрения). Для сохранения существующего уровня зрения необходима защита глаз от солнечного света – это достигается ношением специальных солнцезащитных очков или контактных линз. Появления на ярком солнце необходимо избегать или же защищать кожу специальными кремами и лосьонами. Если придерживаться этих рекомендаций, то в целом прогноз альбинизма благоприятный – больные могут прожить долгую и полноценную жизнь. При этом необходимы регулярные консультации дерматолога и офтальмолога – для профилактики осложнений, таких как рак кожи или отслойка сетчатки.



**Сообщение № 4**

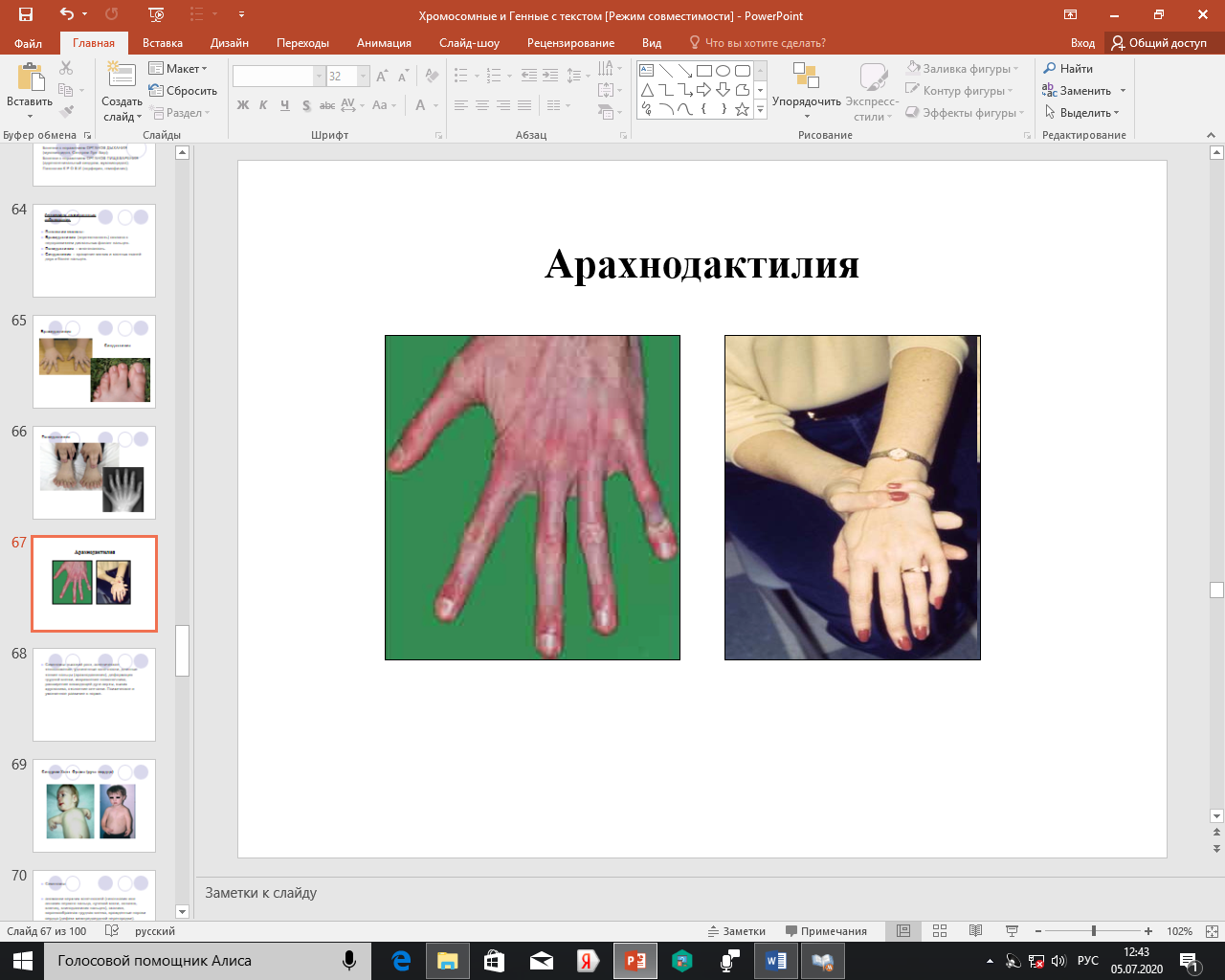
**Арахнодактилия**

Арахнодактилия («пальцы паука») **-** аномалия развития: удлинение и утончение пальцев рук и ног, встречается при некоторых наследственных болезнях (болезнь Марфана, гомоцистинурия). Кроме того, существует обширная группа наследственных патологий, называемых марфаноподобными синдромами (например, синдром эктопии хрусталиков или синдром дилатации и расслоения аорты), для которых характерна арахнодактилия, но при этом поражение внутренних органов имеет определенные отличия от патологий, наблюдаемых при синдроме Марфана.

Арахнодактилии сопутствуют удлинение трубчатых костей (что приводит к деформациям скелета), патологические изменения сердечно-сосудистой системы и глазных яблок. Изменения в строении пальцев кисти хорошо заметны с первых дней жизни ребенка, однако характерный вид конечности формируется примерно к 3-4 годам. При арахнодактилии рост новорожденных обычно значительно превышает средние показатели. Голени и предплечья также удлиненные, из-за чего выглядят непропорционально развитыми и тонкими. Диспропорция тела усугубляется слишком высоко расположенными коленными чашечками и талией. Как правило, наблюдаются и другие нарушения строения скелета: долихоцефалический (узкий и длинный череп) с измененной лицевой частью; «птичье» или воронкообразное строение грудной клетки; искривления позвоночника; врожденный вывих бедра; привычный вывих плеча и (или) колена; деформация пяточной кости; образование остеофитов – патологических наростов на костной ткани; плоскостопие; плохо развитый жировой слой.

Пациенты с арахнодактилией обязательно должны быть проконсультированы генетиком, кардиологом, окулистом, невропатологом и ортопедом.

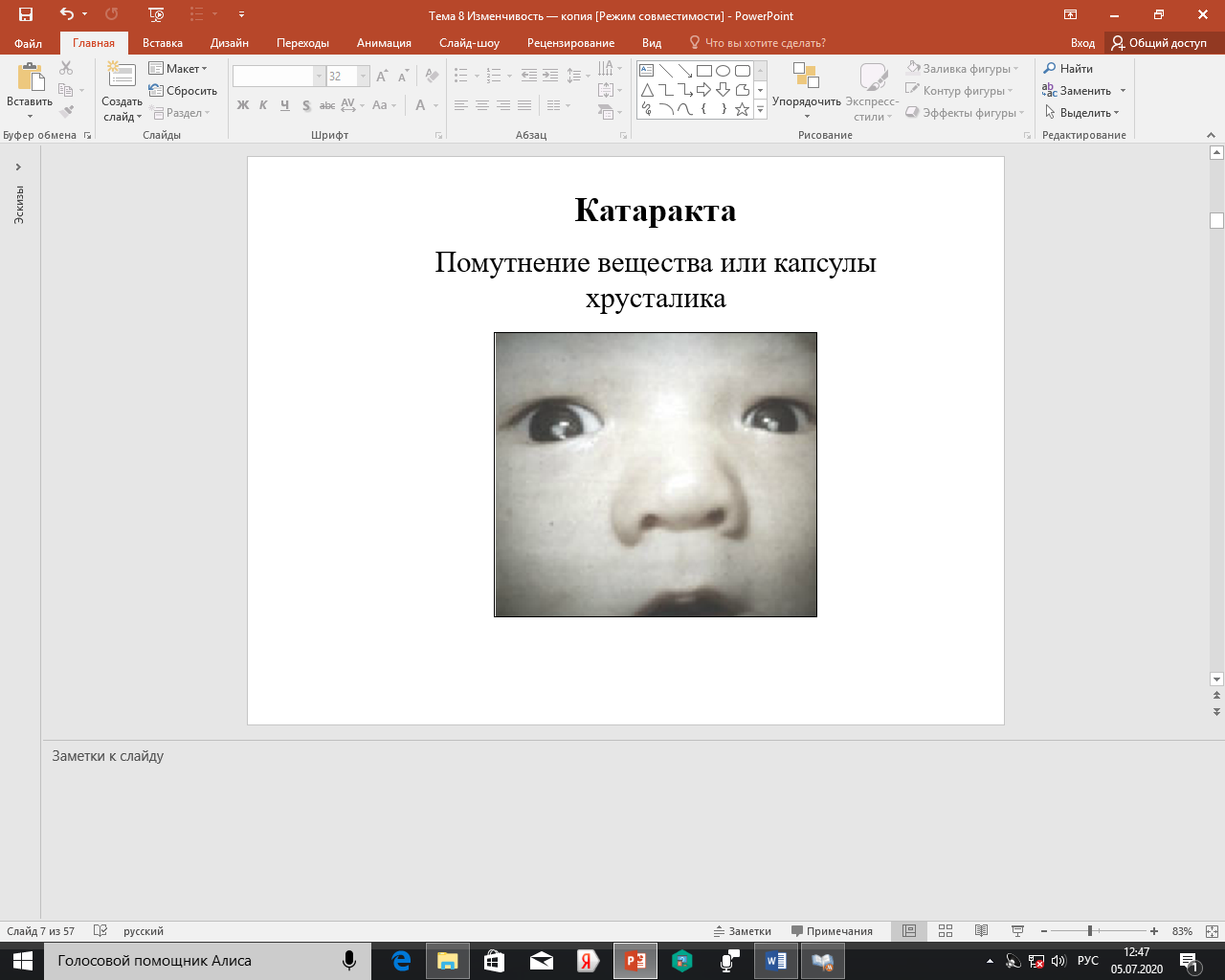
Специфического лечения арахнодактилии нет; проводится симптоматическая терапия. Арахнодактилия – симптом, сопутствующий наследственной патологии, поэтому мероприятий по ее профилактике не существует. При наличии в роду случаев гомоцистинурии, синдрома Марфана или марфаноподобных заболеваний супругам рекомендуется на этапе планирования беременности проконсультироваться с генетиком для определения вероятности рождения больного ребенка.



**Сообщение № 5**

**Катаракта**

Катаракта - болезнь глаз, основным проявлением которой является частичное или полное помутнение вещества или капсулы хрусталика с понижением остроты зрения вплоть до полной его утраты. Причиной наследственных катаракт могут быть генные, хромосомные и геномные мутации. Катаракта чаще наследуется по аутосомно-доминантному типу, однако возможна и аутосомно-рецессивная передача, которая чаще встречается при кровном родстве родителей. Катаракта служит одним из симптомов наследственных изменений соединительной ткани и аномалии костной системы (синдром Марфана**)**, а такжехромосомных болезней (синдром Дауна, синдром Шерешевского-Тернера). Более 25 локусов и генов на разных хромосомах связаны с врожденной катарактой. Кроме того, врожденные катаракты развиваются в результате внутриутробной патологии вследствие влияния на орган зрения и хрусталик эмбриона или плода различных неблагоприятных факторов как внешней, так и внутренней среды. К таким факторам относятся алкоголь, противозачаточные и абортивные средства, ряд снотворных препаратов, ионизирующие излучения, дефицит витамина А, В, фолиевой и пантотеновой кислот, сердечно-сосудистые, эндокринные заболевания матери, инфекционные заболевания беременной женщины, вызываемые бактериями простейшими (токсоплазмоз), вирусами (краснуха, цитомегаловирус, герпес, грипп). Врожденная катаракта относительно редко представляет собой изолированное поражение хрусталика, часто сочетается с другими патологическими изменениями органа зрения: косоглазие, нистагм, микрофтальм, микрокорнеа (малый диаметр роговицы), патология роговицы, стекловидного тела, сосудистой оболочки, сетчатки и зрительного нерва. При врожденной катаракте при отсутствии противопоказаний показано хирургическое лечение. Наиболее оптимальными сроками ранних операций являются первые 6 месяцев жизни ребенка.



Эталоны ответов к контролирующему блоку

**Вариант 1**

**1. а**

**2. г**

**3. в**

**4. а**

**5. г**

**6. а**

**7. а**

**8. г**

**9. б**

**10. б**

**Вариант 2**

**1. б**

**2. в**

**3. г**

**4. в**

**5. в**

**6. б**

**7. б**

**8. б**

**9. а**

**10. г**