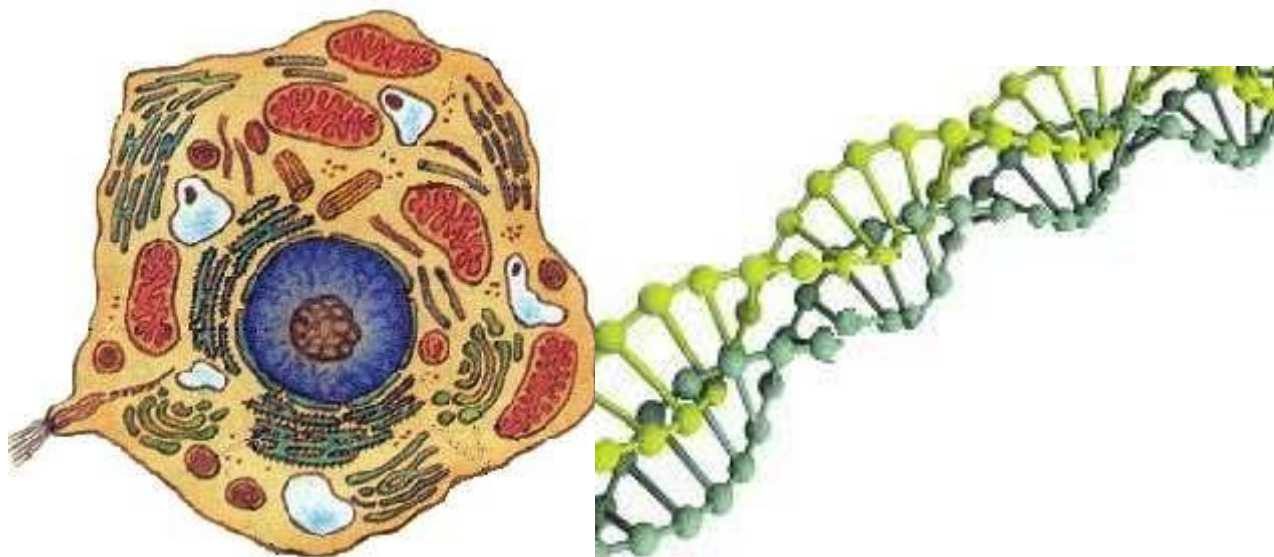




Кафедра биологии с курсом медицинской генетики



БИОЛОГИЯ

«Биология клетки» и «Генетика человека»

*Рабочая тетрадь для студентов I курса
лечебного и педиатрического факультетов*

Студент _____

I курс, группа №____,

факультет _____

Краснодар, 2021

УДК 546.02
ББК 24.1
Б 63

Составители: сотрудники кафедры биологии с курсом медицинской генетики ФГБОУ ВО КубГМУ Минздрава России
Голубцов В.И., профессор д.м.н.;
Лазарев К.Ю., доцент, к.м.н;
Корхмазова С.А., к.м.н.;
под редакцией Павлюченко И.И., профессора, д.м.н.

БИОЛОГИЯ. «Биология клетки» и «Генетика человека». Рабочая тетрадь для студентов I курса лечебного и педиатрического факультетов. - Краснодар: ФГБОУ ВО КубГМУ Минздрава России, 2021. –63с.

Рецензенты:

Бабичев С.А., заведующий кафедрой микробиологии ФГБОУ ВО КубГМУ Минздрава России доцент к.м.н.
Есауленко Е.Е., профессор кафедры фундаментальной и клинической биохимии ФГБОУ ВО КубГМУ Минздрава России, доцент, д.б.н.

Рабочая тетрадь включает два раздела дисциплины: «Биология клетки» и «Генетика человека». Составлена в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования (2016), Программой по биологии для студентов медицинского вуза (Москва, 2001) и с Рабочей программой кафедры биологии с курсом медицинской генетики ФГБОУ ВО КубГМУ Минздрава России (Краснодар, 2017).

Рекомендовано к изданию ЦМС ФГБОУ ВО КубГМУ Минздрава России
протокол № __ от _____ 20__ г.

УДК 546.02
ББК 24.1
Б 63

Павлюченко И.И., Голубцов В.И., Лазарев К.Ю., Корхмазова С.А.

ОГЛАВЛЕНИЕ

Предисловие	4
Введение	5
Литература	6
ЗАНЯТИЕ № 1	7
Световой микроскоп и лупы, их устройство. Приготовление микропрепаратов биологических объектов, техника их микроскопирования	
ЗАНЯТИЕ № 2	9
Клеточный уровень жизни. Методы изучения клетки	
ЗАНЯТИЕ № 3	13
Организация потока вещества и энергии в клетке	
ЗАНЯТИЕ № 4	16
Строение ядра клетки. Нуклеиновые кислоты. Организация потока информации в клетке	
ЗАНЯТИЕ № 5	19
Организация генома человека	
ЗАНЯТИЕ № 6	24
Репродукция клеток. Гаметогенез	
ЗАНЯТИЕ № 7	27
Закономерности моногенного наследования признаков у человека	
ЗАНЯТИЕ № 8	29
Наследование групп крови систем АВ0, Rh у человека	
ЗАНЯТИЕ № 9	32
Полигенное наследование признаков у человека. Взаимодействие генов в генотипе	
ЗАНЯТИЕ № 10	35
Мутагенез наследственного аппарата	
ЗАНЯТИЕ № 11	39
Генные болезни человека. Методы диагностики наследственных болезней (биохимический, генеалогический, молекулярный)	
ЗАНЯТИЕ № 12	44
Цитогенетический метод диагностики хромосомной патологии. Хромосомные болезни человека	
ЗАНЯТИЕ № 13	48
Генофонд популяции, методы его изучения (популяционно-статистический и близнецовый). Человеческие популяции. Факторы популяционной динамики	
ЗАНЯТИЕ № 14	53
Метод дерматоглифики в медицине. Принципы медико-генетического консультирования. Итоговый контроль по разделам «Биология клетки» и «Генетика человека»	
ВОПРОСЫ ИТОГОВОГО КОНТРОЛЯ ПО РАЗДЕЛУ «БИОЛОГИЯ КЛЕТКИ»	57
ВОПРОСЫ ИТОГОВОГО КОНТРОЛЯ ПО РАЗДЕЛУ «ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА»	61
ТЕМЫ РЕФЕРАТОВ	65

ПРЕДИСЛОВИЕ

Рабочая тетрадь «Биология. «Биология клетки» и «Генетика человека для студентов I курса лечебного и педиатрического факультетов» разработана кафедрой биологии с курсом медицинской генетики на основе Рабочей программы для обеспечения выполнения требований ФГОС3++ к минимуму содержания и подготовки специалистов по специальностям 31.05.01 – Лечебное дело и 31.05.02 – Педиатрия, способствуя систематизации знаний студентов, унифицирования освоения компетенций по разделам дисциплины, повышение уровня усвоения учебного материала.

Рабочая тетрадь включает 2 раздела, посвященных современным проблемам цитологии и генетики, рассматриваемых на 14 практических занятиях. К каждому занятию определены цели, даны вопросы и литературные источники для самоподготовки, перечень знаний и умений, которые должен освоить студент в ходе занятия, а также задания для самостоятельной внеаудиторной и аудиторной работы. При выполнении практической работы студент имеет возможность в тетради делать необходимые зарисовки и записи, что позволяет рационально распределять материал каждого занятия и повысить уровень усвоения учебного материала. В процессе самоподготовки к практическому занятию студент должен выполнить внеаудиторную работу. В тетради приводится перечень вопросов для подготовки к тестовому итоговому контролю знаний по изученным разделам дисциплины.

Рабочая тетрадь организует внеаудиторную самостоятельную работу и направлена на формирование компетенций поиска и обработки научной информации. Данный вид деятельности помогает закрепить знания по данной теме, а также служат показателем активной самостоятельной работы студента вне аудитории.

В конце каждого занятия приведен перечень умений, формирующихся на основании, полученных знаний.

ВВЕДЕНИЕ

Биологическая подготовка играет важную роль в системе медицинского образования. Основной её целью является приобретение студентами общетеоретических знаний и способность формирования на их основе профессиональных, в том числе мировоззренческих компетенций. Человеческий организм - результат эволюции жизни, поэтому его функционирование зависит от общих для всего живого механизмов жизнедеятельности.

В разделе «Биология клетки» рассматриваются особенности клеточного уровня организации жизни: структура клеток, организация наследственного материала, и его хранение, репродукция клеток. Обучающиеся должны знать химико-биологическую сущность процессов, происходящих в живом организме на молекулярном и клеточном уровнях. Строение и биохимические свойства основных классов биологически важных соединений, основные метаболические пути их превращения; Уметь работать с увеличительной техникой, владеть правилами работы со световым микроскопом. Эти знания помогут в дальнейшем изучении гистологии, биохимии, микробиологии.

В разделе «Генетика» раскрывается значение этой науки для медицины. Знание закономерностей наследственности и изменчивости служит основой понимания патогенеза и этиологии наследственных и мультифакториальных заболеваний человека. На основе сформированных знаний студенты должны владеть практическими навыками изучения наследственности генеалогическим методом, рассчитывать степень генетического риска; иметь представление об основах цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностике наследственных болезней человека.

ЛИТЕРАТУРА

Основная:

1. Ярыгин, В.Н. Биология: учебник 2 т. / под ред. В.Н.Ярыгина. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2018. – Т.1. – 736с. - Текст : непосредственный.
2. Богоявленский, А.А. Руководство к лабораторным занятиям по биологии: / руководство под ред. Ю.К.Богоявленского – М.: Медицина, 1988. - 320с. - Текст: непосредственный.

Дополнительная :

3. Биология: руководство к практическим занятиям. Учебное пособие для студентов стоматологического факультета / В.В. Маркина, Ю.Д. Оборотистов, Т.Ю. Татаренко-Козмина; под ред В.В. Маркиной. - Москва: ГОЭТАР-Медиа, 2010. - 448с.: ил.
4. Варсанова, С.Г. Медицинская цитогенетика: учебник / С.Г. Варсанова, Ю.Б. Юров, В.Н. Чернышев - М., 2006. – 299с.
5. Гинтер, Е.К. Медико-генетическое описание населения Адыгеи [Текст]: учебное пособие / Е.К. Гинтер, В.И. Голубцов, А.Н. Петрин и соавт. - Майкоп, 1997. – 225с.
6. Голубцов, В.И. Генеалогический регистр: учебное пособие / В.И. Голубцов. Принципы составления и работы - Краснодар, 1988. - С.14.
7. Голубцов, В.И. Дерматоглифика: методология, применение в медицине, психологии и этнографии: учебное пособие / В.И. Голубцов, К.Ю. Лазарев – Краснодар, 2004. - 42с.
8. Голубцов, В.И. Словарь медико-биологических терминов: словарь / Составители: В.И.Голубцов, Е.В.Сапсай - Краснодар,2007. - 31с.
9. Голубцов В.И., Зайцева А.Т., Лазарев К.Ю. Врожденные пороки развития. Этиология, классификация, семиотика: учебное пособие для врачей, клинических ординаторов и интернов, студентов. – Краснодар, ГОУ ВПО КубГМУ Минздравсоцразвития России, 2009.- 46с.
10. Голубцов В.И., Лазарев К.Ю., Нехорошкина М.О. Наследственные синдромы с признаком расщелины верхней губы и/или неба: учебное пособие для студентов. – Краснодар, ГБОУ ВПО КубГМУ Минздрава России, 2013.- 46с.
11. Гусева, И.С. Морфогенез и генетика гребешковой кожи: учебное пособие / Минск, 1986.-158с.
12. Захаров, А.Ф. Хромосомы человека: атлас / А.Ф. Захаров, В.А. Бенюш, Н.П. Кулешов, Л.И. Барановская - М., 1982. - 216с.
13. Иванов, В.И. Генетика: учебник / В.И. Иванов, Н.В. Барышникова и соавт. - М., ИКЦ «Академкнига», 2006, 638 с.
14. Калмин О.В., Галкина Т.Н. Медицинская антропология : учебное пособие. – М., ИН-ФРА-М, 2020, 411с.
15. Корхмазова С.А., Зайцева А.Т. Цитогенетический метод изучения наследственности человека: методические рекомендации для ординаторов, аспирантов и врачей различных специальностей. - Краснодар: ФГБОУ ВО КубГМУ Минздрава России. 2019. -25с.
16. Лазарев К.Ю., Брайко О.П. Основы работы в лаборатории молекулярно-генетических исследований: учебное пособие для аспирантов, клинических ординаторов, врачей. – Краснодар, ГОУ ВПО КубГМУ Минздрава России, 2016. -25с.
17. Слюсарев, А.А. Биология: учебник / А.А. Слюсарев, С.В. Жукова.- Киев: Высшая школа,1987.- 415с. - : непосредственный.
18. Хедрик, Ф. Мир биологии. Генетика популяций : учебник / Ф. Хедрик - М., 2003. – 588с.
19. Чебышев, Н.В. Биология: учебное пособие для вузов / Н.В. Чебышев, Г.Г. Гринева - Изд.: «ГЭОТАР- Медиа», М., 2008. - 415 с.

ЗАНЯТИЕ № 1

«___» _____ 20__ г.

ТЕМА: Световой микроскоп и лупы, их устройство. Приготовление микропрепаратов биологических объектов, техника их микроскопирования.

ЦЕЛЬ ЗАНЯТИЯ: Уяснить правила выполнения практических работ и оформления протоколов. Изучить устройство светового микроскопа и правила микроскопирования. Освоить технику приготовления временных препаратов, уяснить преимущества и недостатки микроскопирования живых и фиксированных биологических объектов; изучить принципы приготовления постоянных препаратов.

ВОПРОСЫ ДЛЯ САМОПОДГОТОВКИ (ЗНАТЬ):

1. Устройство светового микроскопа (основные части).
2. Физические возможности световых микроскопов.
3. Правила работы со световым микроскопом и лупой.
4. Виды микроскопических исследований в биологии и медицине.
5. Правила оформления протокола исследований (практической работы).
6. Биологические микро- и макропрепараты.
7. Временные и постоянные микропрепараты биологических объектов.
8. Технологии приготовления временных и постоянных микропрепаратов, основные требования.
9. Преимущества и недостатки микроскопии живых и фиксированных биологических объектов.
10. Сущность физико-химических процессов при фиксации биологических объектов.

ЛИТЕРАТУРА: 5. С.5-11, 13-15, 20-21; 6. С.49-50.

ВНЕАУДИТОРНАЯ САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА:

1. Дать определение основным терминам по теме.

Биологический объект фиксированный –

Конденсор –

Макрометрический винт –

Макропрепарат –

Микроскоп –

Микроскопия –

Микроскопия витальная –

Микропрепарат –

Микротом -

М. световая –

М. люминесцентная –

М. электронная –

Микрометрический винт –

Объектив –

О. иммерсионный –

Окуляр –

Препарат временный –

Препарат постоянный –

Тубус –

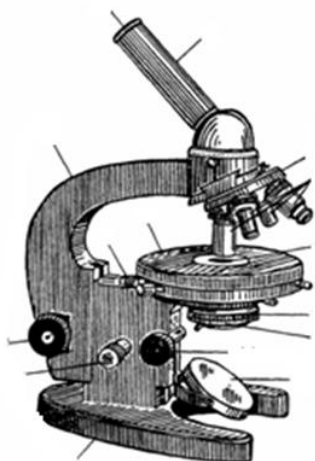
Фиксация –

Фиксаторы –

Фокусное расстояние –

АУДИТОРНАЯ ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА:

1. Ознакомление с правилами оформления лабораторных работ. Изучить устройство светового микроскопа.



I. Механическая система:

1 –

2 –

3 –

4 –

5 –

6 –

7 –

8 –

9 –

10 –

II. Оптическая система:

11 –

12 –

III. Осветительная система:

13 –

14 –

Рис. 1. Микроскоп МБР-1

2. Правила работы со световыми оптическими приборами.

Изучить основные правила работы с микроскопом МБР-1. Записать виды объективов, их фокусное расстояние и общее разрешение.

Увеличение Объектива	Окуляр (кратность увеличения)	Объектив (кратность увеличения)	Фокусное расстояние	Разрешающая возможность
Малое				
Большое				
Иммерсионное				

3. Постоянные препараты, технологии их приготовления.

3.1. Разобрать методику приготовления постоянных препаратов

3.2. Рассмотреть постоянные препараты биологических объектов (тотальные и срезы).

3.2.1. Рассмотреть препарат клеток крови человека с помощью микроскопа при ув. 7x8 и 7x40. Отработать навык перехода с микроскопии объекта при малом увеличении на микроскопию объекта при большом увеличении.

3.2.2. Иммерсионная микроскопия (ув. 7x90) микропрепарата клеток крови человека (Демонстрация). Уяснить назначение и принцип иммерсионной микроскопии.

4. Приготовление временных препаратов.

4.1. Волос человека.

На предметное стекло положить крестообразно два отрезка волоса (1x1 см).

Нанести каплю воды и накрыть покровным стеклом. Рассмотреть под микроскопом при ув. 7x8, затем центрировать препарат и рассмотреть при ув. 7x40. Зарисовать изображение, правильно отразив имеющееся различие.

а)

б)

Рис. 1. Волос человека: а) ув. 7x8 б) ув. 7x40

4.2. Микроскопия живых растительных клеток.

Для приготовления препарата взять кусочек пленки лука (0,5x0,5 см) положить на предметное стекло нанести каплю воды, накрыть покровным стеклом. Рассмотреть при ув. 7x8 и 7x40, обратить внимание на форму клеток, их бесцветность, отсутствие видимости клеточных структур. Зарисовать несколько клеток при ув. 7x40. Отметить достоинства и недостатки метода витальной микроскопии

Рис.2. Клетки пленки лука.
Ув. 7x40

4.1. Микроскопия фиксированных и окрашенных растительных клеток.

На свежую пленку лука нанести 2-3 капли 70% спирта (фиксатор) на 2 минуты. Промыть водой и нанести каплю 1% раствора метиленовой сини (краситель) на 2 мин. Промыть водой, накрыть покровным стеклом, рассмотреть при ув. 7x40. Обратить внимание на четкость форм клеток, наличие в них окрашенных структур. Зарисовать и обозначить: оболочку, цитоплазму, ядро и ядрышки.

1 –

2 –

3 –

4 –

Рис. 3. Клетки лука, окрашенные метиленовой синью.
Ув. 7x40.

НЕОБХОДИМО УМЕТЬ:

1. Осуществлять уход за микроскопом.
2. Микроскопировать препараты биологических объектов при малом и большом увеличении микроскопа.
3. Оформлять протокол выполнения микроскопического исследования.
4. Приготовить временный микропрепарат биологического материала.
5. Проанализировать, зарисовать и обозначить структуры биологического объекта.

Студент _____

Преподаватель _____

ЗАНЯТИЕ № 2

« ____ » _____ 20__ г.

ТЕМА: Клеточный уровень жизни. Методы изучения клетки.

ЦЕЛЬ ЗАНЯТИЯ: Изучить клетку как элементарную единицу живых организмов; особенности строения прокариотических и эукариотических клеток; строение ядра; освоить основные методы изучения клетки.

ВОПРОСЫ ДЛЯ САМОПОДГОТОВКИ (ЗНАТЬ):

1. Уровни организации живого.
2. Основные свойства живого.
3. Возникновение клеточной организации живого.
4. Основные положения клеточной теории.
5. Особенности строения и отличия прокариотических и эукариотических клеток.
6. Органоиды и включения в соматических и половых клетках человека.
7. Методы изучения клетки.

ЛИТЕРАТУРА: 1. Т.1. С. 95-154; 2. С.7-8, 18-33, 38-51; 3. С.11-26, 47-51; 4. С.12-26; 6. С.5-9; 12-13; 49-57.

ВНЕАУДИТОРНАЯ САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА:

1. Дать определение основным терминам по теме.

Автордиография –

Включения –

Клетка соматическая –

Клетка половая –

Клетка стволовая –

Культура клеток –

Микрургия –

Органоиды –

О. общего назначения –

О. специального назначения –

О. одномембранные –

О. двумембранные –

Плазмолемма –

Прокариоты –

Стволовые клетки -

Цитология –

Цитоплазма –

Цитоплазматический матрикс –

Цитозоль –

Эукариоты –

HeLa клетки -

2. Методы изучения клетки.

Разобрать основные методы изучения клетки. Изучить основные цели исследования и принципы этих методов. Заполнить таблицу.

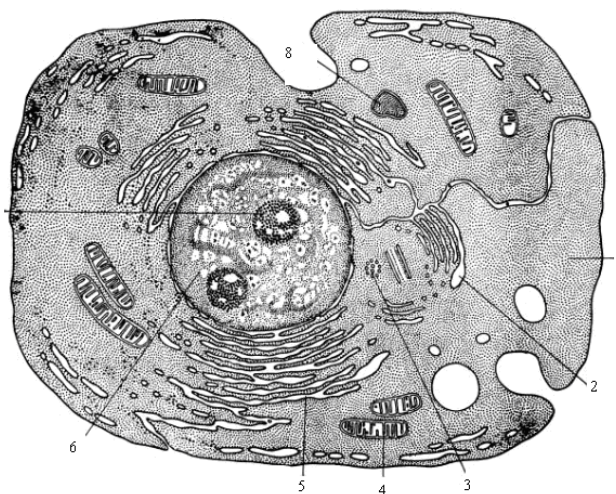
Характеристика цитологических методов исследования

Название	Цель	Принцип
Витальная Микроскопия		
Микроскопия фиксированных клеток		
Цитофотометрия		
Фракционное центрифугирование		
Авторадиография		
Культура клеток		
Гибридизация соматических клеток		
Электронная микроскопия		

АУДИТОРНАЯ ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА:

1. Строение эукариотической животной клетки.

1.1. Рассмотреть электронограмму животной клетки, обозначить структурные компоненты клеток.



- 1 –
- 2 –
- 3 –
- 4 –
- 5 –
- 6 –
- 7 –
- 8 –

1.2. Рассмотреть клетки буккального эпителия человека.

С помощью шпателя сделать соскоб со слизистой оболочки щеки и перенести его на предметное стекло. Нанести на объект 1-2 капли красителя - метиленовой сини. Накрыть покровным стеклом. Рассмотреть при ув. 7x8 и 7x40. Обратить внимание на форму клеток, размеры ядра. При ув. 7x40 зарисовать несколько клеток, обозначить клеточную мембрану, цитоплазму и ядро.

1 –

2 –

3 –

Рис. 1. Буккальный эпителий человека.

Ув. 7x40.

2. Стволовые клетки.

Изучить виды стволовых клеток, их характеристики и значение. Заполнить таблицу.

Характеристика и значение видов стволовых клеток

Виды стволовых клеток	Характеристика	Применение в медицине
Тотипотентные		
Полипотентные (плюропотентные)		
Унипотентные		
Реконструированные эмбриональные		

3. Метод культуры клеток и тканей.

Изучить методику культуры лейкоцитов периферической крови человека. Записать основные этапы и их последовательность.

1 –

2 –

3 –

4 –

5 –

НЕОБХОДИМО УМЕТЬ:

1. Приготовить микропрепарат эукариотической клетки для чего:
 - произвести забор биологического материала;

- осуществить фиксацию объекта;
 - произвести окраску препарата;
 - произвести микроскопический анализ клеток.
2. Уметь дифференцировать на электронограммах различные органоиды и включения клеток.

Студент _____

Преподаватель _____

ЗАНЯТИЕ № 3

« ____ » _____ 20__ г.

ТЕМА: Организация потока вещества и энергии в клетке.

ЦЕЛЬ ЗАНЯТИЯ: Изучить строение и функции клеточных мембран, физико-химические свойства цитоплазмы; рассмотреть реакции клеток в средах с различной концентрацией солей.

ВОПРОСЫ ДЛЯ САМОПОДГОТОВКИ (ЗНАТЬ):

1. Клетка как открытая система.
2. Организация потока вещества и энергии в клетке.
3. Физико-химические свойства цитоплазмы.
4. Строение и функции клеточных мембран.
5. Понятие осмос, тургор, плазмолиз, деплазмолиз, гемолиз.
6. Изо-, гипо- и гипертонические растворы, их применение в медицине.
7. Транспорт веществ через цитоплазматическую мембрану.

ЛИТЕРАТУРА: 1. Т.1. С. 179-220; 2. С. 38, 41-43; 52-55; 3. С. 17-20, 31-33; 4. С. 14-15; 20-21, 25-26, 33-35; 5. С. 23-26; 6. С. 9-12, 23-25.

ВНЕАУДИТОРНАЯ САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА:

1. Дать определение основным терминам по теме.

АТФ –

Ассимиляция –

Гемолиз –

Гипертоническая среда –

Гипотоническая среда –

Гликолиз –

Деплазмолиз –

Диссимиляция –

Диффузия –

Изотоническая среда –

Инициация трансляции –

«Лаковая» кровь –

Осмоз –

Осмотическое давление –

Онкотическое давление –

Плазмолиз –

Паранекроз –

Терминация трансляции-

Тургор –

Физиологический раствор –

Цитолиз –

Элонгация трансляции -

2. Основные функции органических соединений в животных клетках.

Вписать в таблицу структурные единицы и основные функции органических веществ.

	Структурные единицы	Место синтеза в клетке	Функции
1	2	3	4
Белки			
Жиры			
Углеводы			
Нуклеиновые кислоты			
АТФ			

АУДИТОРНАЯ ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА:

1. Осмотические процессы в растительной клетке.

1.1. Тургор.

Приготовить временный препарат клеток пленки лука в капле воды (изотоническая среда); наблюдать тургорное состояние клеток при большом увеличении микроскопа. Зарисовать несколько клеток. На рисунке обозначить оболочку и протопласт.

1.2. Плазмолиз.

Приготовить временный препарат клеток лука в капле 10% раствора NaCl (гиперто-

ническая среда). Наблюдать при большом увеличении постепенное отслаивание цитоплазмы от оболочки и уплотнение протопласта – явление плазмолиза. Зарисовать 2-3 плазмолизованные клетки, обозначить.

1.3. Деплазмолиз.

Плазмолизованные клетки промыть водой, вновь приготовить препарат в капле дистиллированной воды (гипотоническая среда) и при ув. 7х40 наблюдать явление деплазмолиза. Зарисовать, обозначить клеточную оболочку и протопласт.

1 –

2 –

а)

б)

в)

Рис. 1. Клетки кожицы лука в:

а) изотонической среде (вода) – *тургор*;

б) гипертонической среде (10% р-р NaCl) – *плазмолиз*;

в) гипотонической среде (дистиллированная вода) – *деплазмолиз*.

Ув. ___ х ___

2. Осмотические явления в животных клетках.

2.1. Тургор.

Каплю крови человека поместить в 0,9% р-р NaCl (изотоническая среда), при ув. 7х40 наблюдать эритроциты в состоянии тургора. Зарисовать форму эритроцитов в изотонической среде.

2.2. Сморщивание.

Каплю крови человека поместить в 5% р-р NaCl (гипертоническая среда), при увеличении 7х40 наблюдать изменение формы эритроцитов – сморщивание. Зарисовать форму эритроцитов в гипертонической среде.

1 –

2 –

а)

б)

Рис. 2. Эритроциты человека в: а) гипертонической среде (5% р-р NaCl) – сморщивание;

б) физиологическом растворе (0,9% р-р NaCl) – состояние тургора.

Ув. ___ х ___

2.3. «Лаковая» кровь.

В пробирку № 1 влить 1 мл физиологического раствора (изотоническая среда), в пробирку № 2 – 1 мл дистиллированной воды (гипотоническая среда). В обе пробирки внести по 2 капли крови человека, слегка встряхнуть. Отметить появление «лаковой» крови в пробирке № 2. Объяснить механизм.

Пробирка № 1 _____

Пробирка № 2 _____

НЕОБХОДИМО УМЕТЬ:

1. Экспериментально смоделировать состояние растительных и животных клеток (эритроциты человека) в различных средах (изотонической, гипертонической, гипотонической).
2. Определить состояние «лаковая кровь» *in vitro* и кровь в физиологическом растворе.

Студент _____ Преподаватель _____

ЗАНЯТИЕ № 4 « ____ » _____ 20__ г.**ТЕМА:** Строение ядра клетки. Нуклеиновые кислоты. Организация потока информации в клетке.**ЦЕЛЬ ЗАНЯТИЯ:** Изучить строение ядра; строение и свойства нуклеиновых кислот, их роль в организации генетического аппарата и в биосинтетических процессах клетки.**ВОПРОСЫ ДЛЯ САМОПОДГОТОВКИ (ЗНАТЬ):**

1. Строение и функции ядра клетки.
2. Строение ДНК, РНК; их роль в жизни клетки.
3. Организация потока информации в клетке при биосинтезе белка.
4. Процессы, происходящие в клетке при биосинтезе белка.
5. Генетический код, его свойства.
6. Механизмы регуляции генной активности у прокариот по Жакобу и Моно.
7. Основные принципы регуляции генной активности у эукариот.

ЛИТЕРАТУРА: 1. Т.1. С. 112-207; 2. С.43-44, 51-52, 66-83, 92-113, 163-171; 3. С.19-20, 26-30, 111-116; 4. С.26-27, 35-43, 87-93; 6. С.18-22; 43-44.**ВНЕАУДИТОРНАЯ САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА:**

1. Дать определение основным терминам по теме.

Антикодон –

Генетический код –

ДНК –

ДНК-полимераза –

Индукция -

Интрон –

Килобаза –

Кодон –

Коллинеарность –

Нуклеиновая кислота –

Нуклеотид –

Оперон –

Промотор –

Процессинг –

Репарация –

Репликация –

Репрессия –

РНК –

Сплайсинг –

Транскрипция –

Трансляция –

Экзон –

Ядро –

Ядрышко –

2. Виды и функции РНК.

Написать роль РНК в биосинтетических процессах клеток.

иРНК –

рРНК –

тРНК –

АУДИТОРНАЯ ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА:

1. Организация клеточного ядра.

На моделях и таблицах рассмотреть строение ядра клеток (ядерная оболочка, остов, нуклеоплазма, ядерный хроматин) Роль ядра в обеспечении жизненных процессов в эукариотических клетках.

2. Нуклеиновые кислоты.

На моделях и таблицах рассмотреть строение ДНК и объяснить ее свойства. На рисунке обозначить комплементарные азотистые основания, входящие в ДНК, и параметры 1 витка спирали.

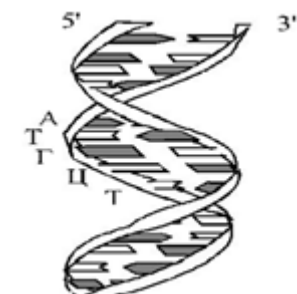


Рис. 1. Строение молекулы ДНК по Дж. Уотсону и Ф. Крику (1953г.).

Длина одного нуклеотида ДНК = 0,34нм.

Количество нуклеотидов на 1 виток = 10 пар.

Шаг (виток) спирали ДНК = 3,4 нм или 34 А.

1 нм (нанометр) = $1/1000000000$ м

1 А (ангстрем) = $1/10$ нм = $1/10000000000$ м.

Расстояние между цепями ДНК = 2 нм = 20 А

2.1. Решение задач.

3. Биосинтез белка в клетке.

Пользуясь таблицами и стендом, изучить последовательность биосинтетических процессов, происходящих в клетке. Решить задачи.

НЕОБХОДИМО УМЕТЬ:

1. Смоделировать процесс транскрипции генетического кода с ДНК и РНК.
2. Осуществить построение белковой молекулы в соответствии с генетическим кодом.
3. Решать генетические задачи на биосинтез белка в клетке.

Студент _____

Преподаватель _____

ЗАНЯТИЕ № 5

« ____ » _____ 20__ г.

ТЕМА: Организация генома человека.

ЦЕЛЬ ЗАНЯТИЯ: Изучить организацию наследственного материала эукариот; строение и типы хромосом; разобрать принципы идентификации хромосом и научиться составлять идеограммы хромосом человека.

ВОПРОСЫ ДЛЯ САМОПОДГОТОВКИ (ЗНАТЬ):

1. Организация наследственного материала эукариот.
2. Строение хромосом, их типы.
3. Классификация хромосом в кариотипе человека.
4. Ген, его строение и свойства.
5. Положения хромосомной теории.

ЛИТЕРАТУРА: 1. Т.1. С. 119-133, 154-155, 262-269, 287-289, 296-299, 303-307, 316-320, 329-332, 356-358; 2. С.62-66, 114-138, 147-149; 3. С.35-39, 42-47, 74-81, 93-94; 4. С.27-33, 81-87, 93, 117-119; 5. С.52; 5. С. 21-22.

ВНЕАУДИТОРНАЯ САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА:

1. Дать определение основным терминам по теме.

Акроцентрические хромосомы –**Ген –****Ген-ингибитор –****Ген-интегратор –****Ген-модификатор –****Ген-репаратор –****Ген-супрессор –****Ген сенсорный –****Геном –****Гомологичные хромосомы –**

Гетерохроматин –
ДНК сателлитная –
Инtron –
Кариотип –
Кариограмма –
Метацентрические хромосомы –
Метафазная пластинка –
Мультигенные семейства –
Мутон –
Нуклеотидные повторы –
Однонуклеотидные замены –
Рекон –
Структурные гены –
Спутник хромосомы –
Теломеры –
Функциональные гены –
Хроматида –
Хромонема –
Хромосомы политемные –
Центромера –
Цистрон –
Эухроматин –

2. Свойства генов.

Изучить основные свойства генов, дать определение.

1. *Специфичность* –

2. *Плейотропия* –

3. *Дискретность* –
4. *Дозированность* -
5. *Экспрессивность* -
6. *Пенетрантность* –
7. *Стабильность* –
8. *Лабильность* –
9. *Множественный аллелизм* -
10. *Аллельность* –
11. *Амплификация* –
12. *Доминантность* –
13. *Рецессивность* –

АУДИТОРНАЯ ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА:

1. Молекулярный уровень организации наследственного материала.

1.1. Функциональная классификация генов.

Изучить функциональную классификацию генов, вписать в графу назначение генов.
Классификация функциональных генов у про- и эукариот.

Ген	Назначение
Оператор	
Промотор	
Терминатор	
Сенсорный	
Регулятор	
Интегратор	
Спейсеры	
Модуляторы:	
энхансеры	
сайленсеры	
мутаторы	
аттенуаторы	
антимутаторы	

1.2. Функциональные участки ДНК.

Изучить назначение информативных и неинформативных участков ДНК, вписать их в таблицу.

Функциональные участки ДНК

<i>Информативные участки ДНК</i>	
Экзоны	
<i>Неинформативные участки ДНК</i>	
Интроны	
Спейсеры	
Сателлитная ДНК	

2. Хромосомный уровень организации наследственного материала.

2.1. Строение хромосом.

Пользуясь микропрепаратами и таблицами, рассмотреть строение хромосомы. Зарисовать и обозначить ее компоненты (центромера, плечи (короткое – p , длинное – q), хроматиду).

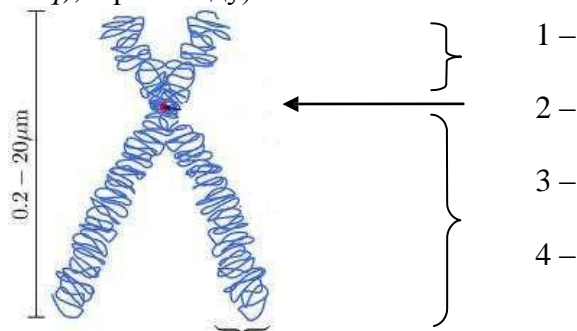


Рис. 1. Метафазная хромосома

2.2. На схеме обозначить положение центромеры, характерное для соответствующего типа хромосомы.

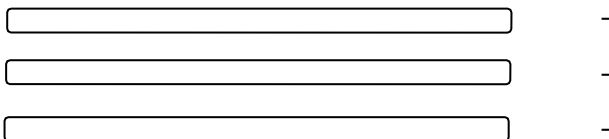


Рис.2. Основные типы хромосом человека

2.3. Рассмотреть схему идентификации хромосом человека в соответствии с их размером и положением центромеры.



3. Геномный уровень организации наследственного материала.
- 3.1. Метафазные пластинки культуры лимфоцитов человека. Демонстрация.
Рассмотреть микропрепарат метафазных пластинок культуры лимфоцитов человека (Ув.7х90). Обратит внимание на различия размеров и формы хромосом.
- 3.2. Идентификации хромосом в кариотипе человека.
Из предложенного набора хромосом составить идеограмму в соответствии с Денверской (1960г) и Парижской (1972г) классификациями. Обозначить группы, пронумеровать пары гомологичных хромосом и вписать характеристику хромосом каждой группы под её обозначением.

Метафазная пластинка:

Идиограмма хромосом:

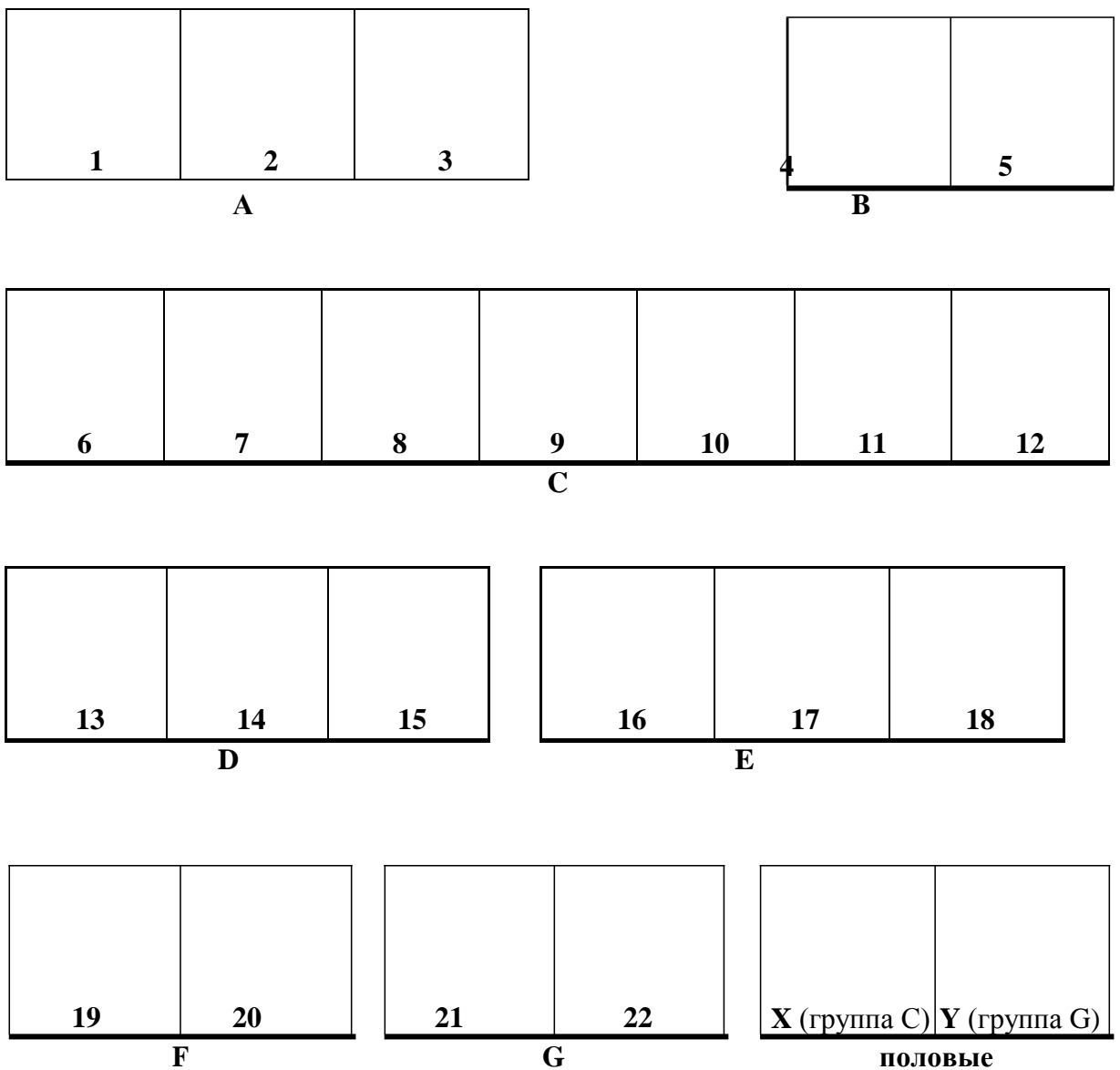


Рис. Кариотип человека.

НЕОБХОДИМО УМЕТЬ:

1. Дифференцировать хромосомы человека по строению.
2. Составлять идеограмму кариотипа соматической клетки человека в соответствии с Денверской классификацией.
3. Выявлять нарушения в количестве и строении аутосом и половых хромосом в кариотипе.

Студент _____

Преподаватель _____

ЗАНЯТИЕ № 6

«___» _____ 20__ г.

ТЕМА: Репродукция клеток. Гаметогенез.

ЦЕЛЬ ЗАНЯТИЯ: Разобрать общебиологическое свойство живого – самовоспроизведение; изучить типы деления соматических клеток: амитоз и митоз; мейоз в процессе гаметогенеза; строение половых клеток.

ВОПРОСЫ ДЛЯ САМОПОДГОТОВКИ (ЗНАТЬ):

1. Способы и формы размножения.
2. Биологическое значение деления клеток, виды деления.
3. Митотический цикл клетки, его биологическое значение.
4. Мейоз, его цитогенетическая характеристика и биологическое значение.
5. Кроссинговер, его значение.
6. Гаметогенез, его периоды.
7. Отличия сперматогенеза от овогенеза.
8. Строение яйцеклетки и сперматозоида. Типы яйцеклеток.

ЛИТЕРАТУРА: 1. Т.1. С. 221-247, 409-448; 2. С. 55-60; 138-147; 192-209; 280-284; 3. С. 33-35, 39-41, 51-64; 4. С. 43-64; 5. С. 26-35; 109-111; 6. С. 35-38, 47-48.

ВНЕАУДИТОРНАЯ САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА.

1. Дать определение основным терминам по теме.

Акросома –

Амитоз –

Анафаза –

Апоптоз –

Гаметы –

Гаметогенез –

Гаметогонии –

Гиалуронидаза –

Интерфаза –

Интеркинез -

Клетка соматическая –

Клеточная дифференцировка –

Кроссинговер –
Мейоз –
Метафаза –
Митоз –
Митотический цикл –
Овоцит –
Овогенез –
Овогоний –
Оплодотворение –
Политения –
Полоцит (полярное тельце) –
Профаза -
Редукционное деление –
Репродукция –
Сперматогенез –
Сперматогоний –
Сперматоцит –
Телофаза -
Цитокинез –
Эквационное деление –
Эндомиоз –
Яйцеклетка -

2. Характеристика профазы I мейоза.

Дать краткую характеристику поведения хромосом в каждой стадии профазы I мейоза.

1. Лептомема – _____

2. Зигомема - _____

3. Пахинема – _____

4. Дипломема – _____

5. Диакинез – _____

6. Диктиотена – _____

АУДИТОРНАЯ ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА:

1. Репродукция соматических клеток.

1.1. Амитоз соматических клеток.

При ув. 7x40 рассмотреть амитотически делящиеся клетки мочевого пузыря млекопитающего.

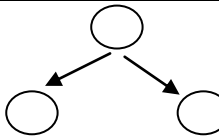
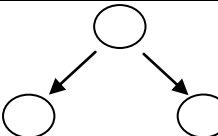
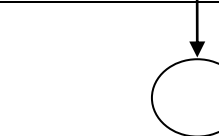

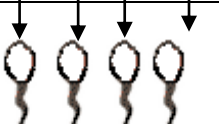

1.2. Митоз растительных клеток.

При ув. 7x40 рассмотреть на постоянных препаратах фазы митотического деления клеток корешка лука. Обратит внимание на положение хромосом на разных фазах митотического цикла клетки.

2. Половые клетки и гаметогенез.

2.1. Рассмотреть по таблицам схему гаметогенеза. Заполнить таблицу, обозначив периоды гаметогенеза, тип деления клеток, названия клеток на различных стадиях развития гаметы, количество хромосом (n) и ДНК (хроматид) (c).

Гаметогенез. Особенности и различия спермато- и овогенеза.

Период гаметогенеза	Схема сперматогенеза	Схема Овогенеза	Тип деления	Стадия развития гаметы	Набор хромосом (n) и ДНК (c)
I					
II					
III	деление I -				
	деление II -				
IV					

2.2. Мейоз.

По таблицам изучить схему мейотического деления, обратит внимание на поведение хромосом в профазе I, разобрать явление кроссинговера и его биологическое значение.

2.3. Строение яйцеклетки. Овогенез.

При ув. 7x40 рассмотреть срез яичника млекопитающего, обратит внимание на развивающуюся яйцеклетку. Зарисовать «Графов пузырек». Обозначить его образования.

1 –

2 –

3 –

4 –

5 –

6 –

Рис. 2. Графов пузырек в яичнике млекопитающего.

Ув. 7x40.

2.4. Строение сперматозоида.

Рассмотреть при ув. 7х90 постоянный микропрепарат сперматозоидов человека и зарисовать головку, шейку и хвостик.

- 1 –
2 –
3 –

Рис. 3. Сперматозоиды человека.

Ув. 7х90.

НЕОБХОДИМО УМЕТЬ:

1. *Анализировать фазы митотического деления соматических клеток.*
2. *Определять по строению половые клетки человека.*

Студент _____

Преподаватель _____

ЗАНЯТИЕ № 7

« ____ » _____ 20__ г.

ТЕМА: Закономерности моногенного наследования признаков у человека.

ЦЕЛЬ ЗАНЯТИЯ: Разобрать основные понятия и термины генетики. Изучить основные закономерности моногенного наследования признаков у человека. Уяснить понятия: аутосомно-доминантное, аутосомно-рецессивное и Х- и Y-сцепленное наследование; научиться решать ситуационные генетические задачи.

ВОПРОСЫ ДЛЯ САМОПОДГОТОВКИ (ЗНАТЬ):

1. Механизмы наследования моногенных (менделирующих) признаков человека.
2. Типы моногенного наследования: аутосомно-доминантный (АД) и аутосомно-рецессивный (АР).
3. Сцепленное наследование.
4. Наследование, сцепленное с половыми хромосомами.
5. Дифференцирование типов наследования признаков (заболеваний) у человека.
6. Количественная и качественная генетическая обусловленность проявления признаков (экспрессивность, пенетрантность, плейотропия).
7. Формы взаимодействия аллельных генов.

ЛИТЕРАТУРА: 1. Т.1. С. 320-332; 340-355; 2. С.155-158, 211-212, 222–223;
3. С.66-74, 82-88, 91-93, 96-104; 4. С. 64-72, 74-76, 78-84, 98-99, 107.

ВНЕАУДИТОРНАЯ САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА:

1. Дать определение основным терминам по теме.

АД тип наследования –

АР тип наследования –

Доминирование неполное –

Доминирование полное –

Картирование генов –

Менделирующие признаки –

Пенетрантность –

Сцепление генов –

Сцепленное наследование –

Морганида –

X-сцепленное наследование –

Y-сцепленное наследование –

Экспрессивность –

АУДИТОРНАЯ ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА:

1. Законы наследования, установленные Г. Менделем.

1.1. Закономерности наследования «менделирующих» признаков.

Разобрать закономерности наследования признаков, установленные Г. Менделем. Анализирующее скрещивание. Гипотеза «чистоты гамет».

1.2. Решить ситуационные задачи.

2. Моногенно наследуемые признаки у человека.

2.1. Изучить признаки человека, наследующиеся по аутосомно-доминантному, аутосомно-рецессивному и X-сцепленному типу.

2.2. Рассмотреть и записать индивидуальные антропологические менделирующие признаки и их тип наследования.

Признак	Фено-генотипическая характеристика признака				Тип наследования	Варианты возможного генотипа
	Признак	Ге	Признак	Ге		
Размер глаз	Большие	A	Маленькие	a		
Разрез глаз	Прямой	B	Косой	b		
Цвет глаз	Карий	C	Голубой	c		
Острота зрения	Близорукость	D	Норма	d		
«Ямочки» на щеках	Есть	E	Нет	e		
Уши	Широкие	O	Нормаль-	o		
Щель между резцами	Есть	R	Нет	r		
Брови	Мохнатые	L	Нормаль-	l		
Способность сворачивать язык трубочкой	Есть	S	Нет	s		
Цвет кожи	Смуглый	W	Белый	w		
Веснушки	Есть	Z	Нет	z		
Мочка уха	Свободная	G	Приросшая	g		
Ведущая рука	Правая	H	Левая	h		

2.3. Рассчитать и записать вероятность рождения больных и здоровых детей (%) в зависимости от генотипов родителей. Решить ситуационные генетические задачи, ответы вписать в таблицу.

Генотипы родителей		Аутосомно-доминантное наследование		Аутосомно-рецессивное наследование	
		больные дети	здоровые дети	здоровые дети	больные дети
отца	матери	AA; Aa	aa	AA; Aa	aa
AA	AA				
AA	Aa				
AA	aa				
Aa	AA				
Aa	Aa				
Aa	aa				
Aa	AA				
Aa	Aa				
Aa	aa				

Генотипы родителей		Х-сцепленное доминантное наследование				Х-сцепленное рецессивное наследование			
		сыновья		дочери		сыновья		дочери	
		больные	здоровые	больные	здоровые	больные	здоровые	больные	здоровые
отца	матери	$X^A Y$	$X^a Y$	$X^A X^A, X^A X^a$	$X^a X^a$	$X^a Y$	$X^A Y$	$X^a X^a$	$X^A X^A, X^A X^a$
$X^A Y$	$X^A X^A$								
$X^A Y$	$X^A X^a$								
$X^A Y$	$X^a X^a$								
$X^a Y$	$X^A X^A$								
$X^a Y$	$X^A X^a$								
$X^a Y$	$X^a X^a$								
$X^A Y$	$X^A X^A$								
$X^A Y$	$X^A X^a$								
$X^A Y$	$X^a X^a$								

НЕОБХОДИМО УМЕТЬ:

1. Решать ситуационные задачи с разным типом наследования.
2. Определять вероятность рождения больных/здоровых детей.

Студент _____ Преподаватель _____

ЗАНЯТИЕ № 8

« ____ » _____ 20__ г.

ТЕМА: Наследование групп крови систем АВ0, Rh у человека.

ЦЕЛЬ ЗАНЯТИЯ: Изучить явления множественного аллелизма при наследовании групп крови человека систем АВ0; наследование резус-фактора (Rh).

ВОПРОСЫ ДЛЯ САМОПОДГОТОВКИ (ЗНАТЬ):

1. Явления множественного аллелизма. Кодоминирование.
2. Генетическую и фенотипическую характеристику групп крови человека систем АВ0, Rh.
3. Генетические механизмы наследования групп крови человека систем АВ0, Rh.
4. Генетическую обусловленность резус-несовместимости и резус-конфликта.
5. Гено-фенотипическая обусловленность гемотрансфузий в медицине.

ЛИТЕРАТУРА: 1. Т.1. С. 269-272; 2. С. 88-90; 3. С. 88-89; 4. С. 72-73, 76, 128-129.

ВНЕАУДИТОРНАЯ САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА:

1. Дать определение основным терминам по теме.

Агглютиногены –

Агглютинины –

Агглютинации реакция –

Антитела –

Гемотрансфузия -

Донор –

Кодоминирование –

Множественные аллели-

Сцепленное наследование генов –

Резус-конфликт -

Резус-несовместимость –

Резус-фактор –

Реципиент -

Эффект положения генов –

АУДИТОРНАЯ ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА:

1. Множественные аллели.

1.1. Генотипическая и фенотипическая характеристика групп крови человека системы АВО.

Разобрать механизмы наследования 4-х групп крови человека, их генотипическую и фенотипическую характеристику. Заполнить таблицу возможных генотипов и фенотипов групп крови системы АВО.

Генетическая и фенотипическая характеристика групп крови человека систем АВО

Группа крови	Возможный генотип	Фенотип	
		антигены в эритроцитах	антитела в сыворотке

1.2. Определение групповой принадлежности донорской крови.

Пользуясь стандартными агглютинирующими сыворотками систем АВО, определить группу предложенной крови.

1.3. Стрелками указать возможные (генетически детерминированные) варианты трансфузий донорской крови.

II(A)

I(O)

IV(AB)

III(B)

1.4. Механизмы наследования групп крови системы АВО.

Решить ситуационные генетические задачи. Определить и записать возможные генотипы родителей и варианты возможных фенотипов и генотипов у их детей.

Группа крови отца и матери	Варианты возможных генотипов родителей	Варианты возможных генотипов детей	Группы крови детей
0 (I) x 0 (I)			
0 (I) x A (II)			
0 (I) x B (III)			
0 (I) x AB (IV)			
A (II) x B (III)			
A (II) x AB (IV)			
B (III) x AB (IV)			
AB (IV) x AB (IV)			

2. Группы крови системы Rh.

2.1. Генотипическая и фенотипическая характеристика групп крови человека системы Rh. Разобрать генетические механизмы наследования резус-фактора у человека. Заполнить таблицу возможных генотипов и фенотипов групп крови системы Rh.

Группа крови	Возможный генотип	Фенотип	
		эритроциты	сыворотка
Rh (+)			
Rh (-)			

2.2. Стрелками указать возможные по Rh-фактору варианты гемотрансфузий от донора к реципиенту.

Донор Rh(+)

Реципиент Rh(-)

Реципиент Rh(+)

Донор Rh(-)

2.3. Механизмы наследования Rh-фактора и вероятности развития Rh-конфликта. Впишите в таблицу генотипы родителей и возможные фенотипы и генотипы их плодов. Отметьте варианты развития Rh-конфликта.

Мать		Отец		Плод	Rh- конфликт
фенотип	генотипы	фенотип	генотипы	возможные фенотипы и генотипы	
Rh(+)		Rh(+)			
Rh(+)		Rh(-)			
Rh(-)		Rh(+)			
Rh(-)		Rh(-)			

3. Решить ситуационные генетические задачи.

НЕОБХОДИМО УМЕТЬ:

1. Определять фенотипы групповой принадлежности индивидов.
2. Рассчитывать вероятность наследования групп крови детей по системе АВ0, Rh.

Студент _____

Преподаватель _____

ЗАНЯТИЕ № 9 « ____ » _____ 20__ г.

ТЕМА: Полигенное наследование признаков у человека. Взаимодействие генов в генотипе.

ЦЕЛЬ ЗАНЯТИЯ: Изучить основные формы взаимодействия генов при полигенном наследовании. Рассмотреть генотип как целостную систему. Уметь применять знания о взаимодействии генов при анализе наследуемости признаков нормы и патологических состояний у человека.

ВОПРОСЫ ДЛЯ САМОПОДГОТОВКИ (ЗНАТЬ):

1. Сущность полигенного наследования признаков у человека.
2. Механизмы наследования полигенных признаков с различными формами взаимодействия генов.
3. Модулирование функции генов другими генами. Эпистаз доминантный и рецессивный. «Эффект положения гена».
4. Полигенное наследование. Полимерия.

ЛИТЕРАТУРА: 1. Т.1. С. 193, 299-303, 320-321, 333-340; 2. С.158-163, 234-239; 3. С.88-96; 4. С. 75-78.

ВНЕАУДИТОРНАЯ САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА:

1. Дать определение основным терминам по теме.

«Бомбейский феномен» -

Гены ингибиторы или супрессоры –

Г. интенсификаторы –

Комплементарное действие генов -

Пенетрантность –

Плейотропия –

Полимерия –

Экспрессивность –

Эпистаз -

«Эффект положения» генов -

АУДИТОРНАЯ ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА:

1. Комплементарное действие генов.

Разобрать и записать в альбом генетические механизмы и фенотипические проявления комплементарного действия генов на примере наследования слуха у человека. Решить ситуационные генетические задачи.

2. Эпистатическое действие генов.

Разобрать и записать в альбом генетические механизмы и фенотипические эффекты эпистатического действия генов на примере «бомбейского феномена» при наследовании группы крови человека. Решить ситуационные генетические задачи.

3. «Эффект положения гена».

На примере наследования Rh-фактора у человека показать изменение функциональной активности гена в зависимости от его расположения и гена соседнего локуса в хромосоме. Написать генотипы индивидуумов, у которых образуется много антигена E и мало C.

4. Полимерное действие гена.

4.1. Разобрать и записать в альбом генетические механизмы и фенотипический полиморфизм при полимерном действии генов на примере наследования пигментации кожи человека. Вписать соответствующее количество доминантных и рецессивных генов, полимерное взаимодействие которых приводит к формированию соответствующего фенотипа цвета кожи. Закрасить столбцы рисунка в соответствующий цвет кожи индивидуума.

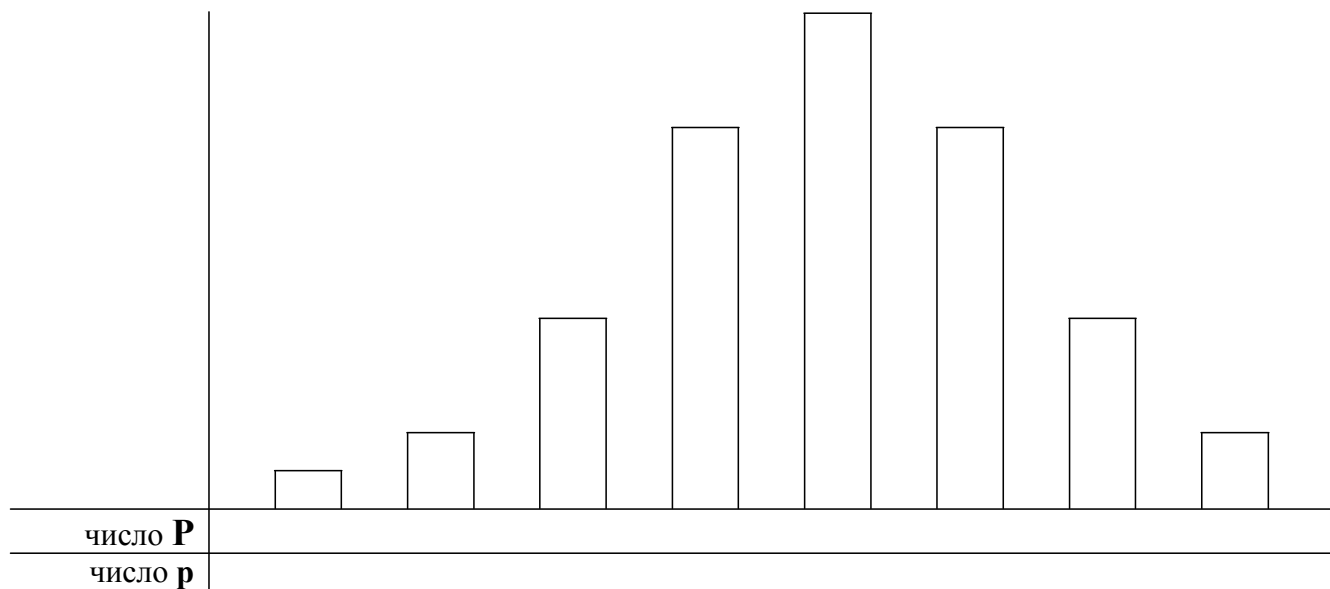


Рис. 1. Интенсивность пигментации кожи человека в зависимости от количества полимерно взаимодействующих доминантных и рецессивных генов

4.2. Решить задачи на полимерное наследование роста у человека

5. Определить форму взаимодействия генов, обусловивших проявление наблюдаемых признаков.

Признаки	Действие
1. Гемоглобин у взрослого человека содержит 4 полипептидные цепочки, каждая из которых кодируется отдельными независимыми генами	
2. Выработка интерферона у человека обусловлена двумя парами генов, находящимися в 3 и 5 хромосомах.	
3. При фенилкетонурии у человека синтезируется фенилпировиноградная кислота и блокируется образование меланина.	
4. Ген, определяющий тонкие, длинные пальцы (арахнодактилия), вызывает нарушения развития соединительной ткани и нарушение в строение глаза, аномалии сердечнососудистой системы.	

НЕОБХОДИМО УМЕТЬ:

1. Применять знания о взаимодействии генов при расчете вероятности проявления признака (заболевания) в консультируемой семье.

Студент _____

Преподаватель _____

ЗАНЯТИЕ № 10

« ____ » _____ 20__ г.

ТЕМА: Мутагенез наследственного аппарата.

ЦЕЛЬ ЗАНЯТИЯ: Изучить классификацию мутаций наследственного аппарата; научиться определять тип хромосомных мутаций в кариотипе человека, уяснить номенклатуру регистрации мутаций.

ВОПРОСЫ ДЛЯ САМОПОДГОТОВКИ (ЗНАТЬ):

1. Мутации наследственного материала, их значение в природе и патологии человека.
2. Классификация мутаций, механизмы их возникновения (последствия фенотипического проявления).
3. Факторы мутагенеза.
4. Хромосомные мутации, их классификация.
5. Номенклатуру хромосомных анеуплоидий и структурных изменений хромосом.
6. Генные мутации, варианты и возможные механизмы.
7. Геномные мутации, их виды

ЛИТЕРАТУРА: 1. Т.1. С. 254-262, 273-287, 289-295, 308-316, 356-363; 2. С. 84-91, 145-147, 177-190; 3. С. 125-132, 135-141; 4. С. 100-106, 123-125.

ВНЕАУДИТОРНАЯ САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА:

1. Дать определение основным терминам по теме.

Аберрации хромосом -

Анеуплоидия (гетероплоидия) –

Гаплоидия -

Геномный импринтинг –

Деления -

Дефишенси –

Дупликация –

Инверсия -

И. парацентрическая –

И. перичцентрическая –

Моносомия –

Мутагенный фактор –

М.ф. биологический –

М.ф. физический –

М.ф. химический -

Мутация гаметическая -

М. генная - М. геномная -

М. соматическая - Нехватка –

Нулисомия –

Полиплоидия -

($3n$ - , $4n$ - , $5n$ -)

Транслокация –

Транслокация Робертсоновская –

Трисомия –

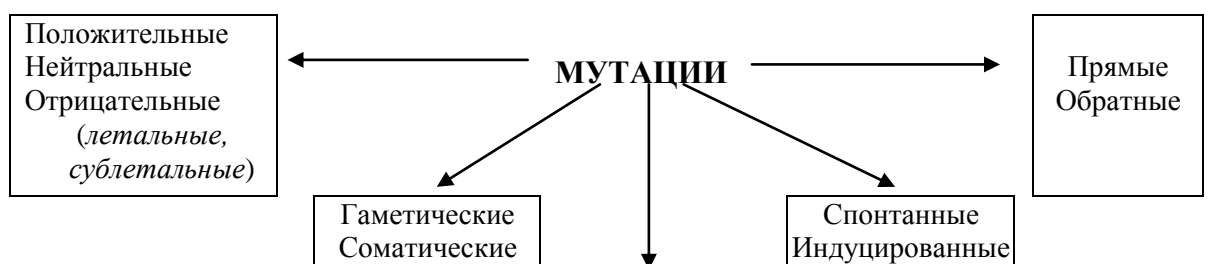
Экспансия нуклеотидных повторов –

ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА:

1. Классификация мутаций наследственного аппарата.

Рассмотреть классификацию мутаций наследственного аппарата.

Классификация мутаций наследственного аппарата



Геномные	Хромосомные		Генные	
	Межхромосомные	Внутрихромосомные	Моногенные	Полигенные
1. Мозаицизм 2. Полиплоидия: а) автоплоидия б) аллоплоидия 3. Гаплоидия 4. Гетероплоидия (анеуплоидия): а) моносомия б) трисомия в) полисомия	1. Транслокация: а) Робертсоновская б) реципрокная и нериципрокная в) сбалансированная и несбалансированная	1. Инверсия: а) перичцентрическая б) парацентрическая 2. Дупликация 3. Нехватка: а) делеция б) дефиенсия 4. Фрагментация	Структурные Регуляторные 1. Замена пар оснований: а) нонсенс б) миссенс в) сеймиссенс 2. Делеция 3. Вставка 4. Перестановка	

2. Геномные мутации. Хромосомные анеуплоидии.

Рассмотреть кариограммы человека с аномальным числом аутосом и половых хромосом. Определить изменения в кариотипе человека и возможные механизмы возникновения. Записать пояснения к номенклатуре хромосомных анеуплоидий:

45,X

47,XXY

45,XX,G-

48,XXY,G+

47,XY,18+

46,XY,18+,21-

47,XX,13+

45,X/46,XX/47,XXX

3. Хромосомные мутации (абберации),

3.1. Написать номенклатуру структурных изменений хромосом:

p - _____

q - _____

p⁺ или q⁺ - _____

p⁻ или q⁻ - _____

s - _____

h - _____

i - _____

r - _____

t - _____

inv - _____

(p+q-) или (p-q+) - _____

3.2. Рассмотреть кариограммы человека и слайды с хромосомными перестройками.

Схематически изобразить виды хромосомных перестроек.

а) Нехватка:

делеция -

дефишенси -

б) Инверсия:

парацентрическая -

перипцентрическая -

в) Дупликация -

г) Транслокация:

реципрокная -

нереципрокная -

4. Генные мутации.

Разобрать варианты генных мутаций и записать возможные механизмы их происхождения.

I. Мутации со сдвигом рамки считывания генетического кода:

а)

б)

II. Мутации без сдвига рамки считывания генетического кода:

а)

б)

5. Медицинское значение мутаций наследственного аппарата.

Изучить результат реализации мутаций наследственного аппарата, вписать в таблицу примеры.

Патологические состояния, вызванные мутациями наследственного аппарата

Тип мутации	Биологические эффекты	Примеры
Генеративные		
Соматические		

НЕОХОЛИМО УМЕТЬ:

1. Обозначать кариотипы больных используя номенклатуру регистрации мутаций.
2. Определять тип геномной и хромосомной мутации в идеограмме хромосом человека.

Студент _____

Преподаватель _____

ЗАНЯТИЕ № 11

« ____ » _____ 20__ г.

ТЕМА: Генные болезни человека. Методы диагностики наследственных болезней (биохимический, генеалогический, молекулярно-генетический).

ЦЕЛЬ ЗАНЯТИЯ: Изучить классификацию наследственных болезней человека, обусловленных мутациями отдельных генов; научиться составлять генеалогические карты, понять принципы биохимической и молекулярно-генетической диагностики наследственных болезней человека. Научиться составлять и анализировать родословные семей, отягощенных наследственной патологией; уметь определять тип наследования признака, генотипы членов семьи, прогнозировать риск проявления признака в потомстве.

ВОПРОСЫ ДЛЯ САМОПОДГОТОВКИ (ЗНАТЬ):

1. Наследственные болезни обмена, их классификация.
2. Цель и сущность биохимического, генеалогического и молекулярно-генетического методов диагностики наследственных болезней.
3. Генеалогическую символику.
4. Принципы составления и анализ (этапы) родословных при различных типах наследования признаков.
5. Типы наследования признаков нормы и патологических состояний у человека. Методические подходы к оценке типа наследования генной патологии у человека.
6. Фенотипическая характеристика синдромов, связанных с генными мутациями: ФКУ, муковисцидоз, гипотиреоз, ахондроплазия, синдром Марфана, гемофилия.

ЛИТЕРАТУРА: 1. Т.1. С. 281, 301-303, 358-363, 365-367, 386-393; 2. С.245-248, 256-263, 270-272; 3. С.118-119, 145-147; 4.С.108-111,116-117,128-127.

ВНЕАУДИТОРНАЯ САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА:

1. Дать определение основным терминам по теме.

Близнецы –

Брак инбредный –

Брак инцестный –

Генеалогическое дерево –

Генеалогия –

Генетическая генеалогия –

Гатри метод -

«Зонды» ДНК –

Интерсекс –

Метод ДНК-диагностики косвенный –

Метод ДНК-диагностики прямой –

Поколение –

Полиморфизм длин рестрикционных фрагментов -

Полусибсы –

Праймер –

Пробанд –

Рестриктазы –

Рестриктирование ДНК –

Сегрегация гена –

Сибсы -

Секвенирование геномной ДНК –

Семья ядерная -

Тип наследования аутосомно-доминантный –

Тип наследования аутосомно-рецессивный –

Тип наследования Х-сцепленный рецессивный –

Флюорометрия –

Хроматография –

Электрофорез аминокислот –

АУДИТОРНАЯ ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА:

1. Генные болезни человека.

По таблицам рассмотреть классификацию наследственных болезней обмена веществ у человека, обусловленных мутациями доминантных и рецессивных генов, локализованных в аутосомах и в половых хромосомах. Записать.

<i>Нарушенный обмен веществ</i>	<i>Пример заболевания</i>	<i>Тип наследования</i>
Аминокислотный		
Липидный		
Углеводный		
Соединительной ткани		
Транспортных систем		
Гормонов и их транспорта		
Металлов		

2. Методы диагностики генных болезней человека.

2.1. Биохимический метод.

Разобрать цель и сущность биохимического метода при диагностике наследственных болезней обмена веществ у человека.

2.1.1. Диагностика фенилкетонурии (ФКУ).

Рассмотреть и записать основные этапы современных диагностических методов при исследовании на ФКУ: аминокислотный анализ (электрофорез, флуорометрия, хроматография).

Электрофорез:

- 1).....
- 2).....
- 3).....

Флуориметрия:

- 1).....
- 2).....
- 3).....

Хроматография:

- 1).....
- 2).....
- 3).....

2.2. Генеалогический метод.

2.2.1. Генеалогическая символика.

Разобрать и записать символику, используемую при составлении родословных человека.

- | | |
|--------------------|------------------------------|
| — женщина | — внебрачная связь |
| — мужчина | — сибсы |
| — брак | — полусибсы |
| — родственный брак | — монозиготные (МЗ) близнецы |
| — повторный брак | |

- пробанд
- интерсекс
- пол не выяснен
- ребенок с уродством
- выкидыш (мертворождение)
- фенотипически здоровый носитель рецессивного признака
- умер в детстве
- дизиготные (ДЗ)

2.2.2. Составление родословных.

Пользуясь генеалогической символикой, составить родословную своей семьи.

2.2.3. Генеалогический анализ.

2.2.3.1. Перечислить и объяснить этапы генеалогического анализа:

1 этап -

2 этап -

3 этап -

2.2.3.2. Провести анализ генеалогической карты (родословной) своей семьи.

2.2.4. Изобразить родословные с различным типом наследования. Провести анализ генеалогических карт с различными типами наследования признаков.

а) аутосомно-доминантное:

б) аутосомно-рецессивное:

в) X-сцепленное рецессивное:

2.3. Молекулярно-генетический метод диагностики наследственных болезней.

2.3.1. Рассмотреть принципы и методические подходы изучения полиморфности ДНК человека в норме и при наследственных заболеваниях.

2.3.2. Разобрать преимущества и недостатки прямых и косвенных методов ДНК-диагностики, заполнить таблицу.

Преимущества и недостатки методов ДНК-диагностики

Методы	Преимущества	Недостатки
Прямые		
Косвенные		

2.3.3. Разобрать основные методы ДНК-диагностики. Записать в таблицу сущность методов.

Основные методы ДНК-диагностики

Метод	Сущность метода
Полимеразная цепная реакция	
Секвенирование ДНК	
Дозовый блот-гибридизационный анализ	
Анализ полиморфизма длин рестрикционных фрагментов	
Анализ полиморфизма микросателлитных последовательностей	

2.3.4. Оценить перспективность метода в дородовой диагностике и при фенотипическом носительстве патологических генов. Записать последовательность основных этапов полимеразной цепной реакции.

Основные этапы полимеразной цепной реакции:

1. Выделение ДНК –

2. Амплификация:
 - а) Денатурация ДНК –

 - б) Отжиг –

 - с) Элонгация –

3. Детекция результатов –

НЕОБХОДИМО УМЕТЬ:

1. Собирать информацию о родословных пробанда.
2. Владеть навыками построения родословных.
3. Анализировать родословные.

Студент _____

Преподаватель _____

ЗАНЯТИЕ № 12

« ____ » _____ 20__ г.

ТЕМА: Цитогенетический метод диагностики хромосомной патологии. Хромосомные болезни человека.

ЦЕЛЬ ЗАНЯТИЯ: Освоить методы цитогенетического анализа; изучить цитогенетическую и фенотипическую классификацию хромосомных болезней человека.

ВОПРОСЫ ДЛЯ САМОПОДГОТОВКИ (ЗНАТЬ):

1. Цель и сущность цитогенетических исследований; применение методов в медицине.
2. Половой хроматин, его природа и диагностические возможности.
3. Принципы классификации хромосом человека.
4. Хромосомные болезни, их причина, классификация.
5. Основные фенотипические признаки хромосомных синдромов.

ЛИТЕРАТУРА: 1. Т.1. С. 308-316, 379-385; 2. С.123-125, 153-155, 268-270, 181-190; 3. С. 42-47, 122, 135-139; 4. С.117-120, 134-140; 5. С.52-56.

ВНЕАУДИТОРНАЯ САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА:

1. Дать определение основным терминам по теме.

Буккальный эпителий –

Мозаицизм хромосомный –

Моносомия -

Полисомия –

Синдром –

Симптом –

Трисомия –

Тельце Барра -

Хромосомы -

X-хроматин –

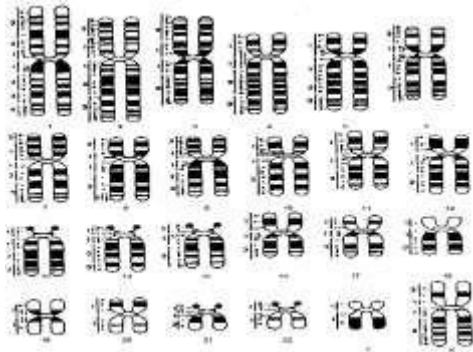
Y-хроматин –

АУДИТОРНАЯ ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА:

1. Методы цитогенетического анализа в диагностике хромосомных болезней человека.

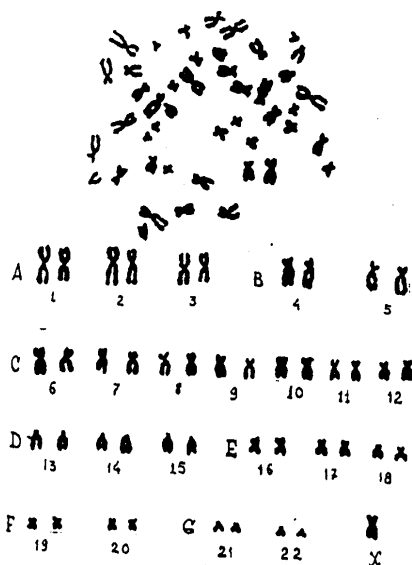
1.1. Анализ кариотипов человека.

Рассмотреть схему, иллюстрирующую сегментацию хромосом человека при дифференцированном окрашивании.



1.2. Анализ кариотипов человека с аномальным числом хромосом.

Рассмотреть и проанализировать кариограммы человека. Обратит внимание на группы хромосом с измененным числом. Записать кариотип и соответствующий диагноз.



Кариограмма 1.

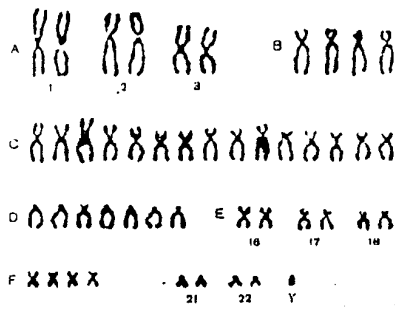
Кариотип.....
 Диагноз.....



Кариограмма 2.

Кариотип.....
 Диагноз.....

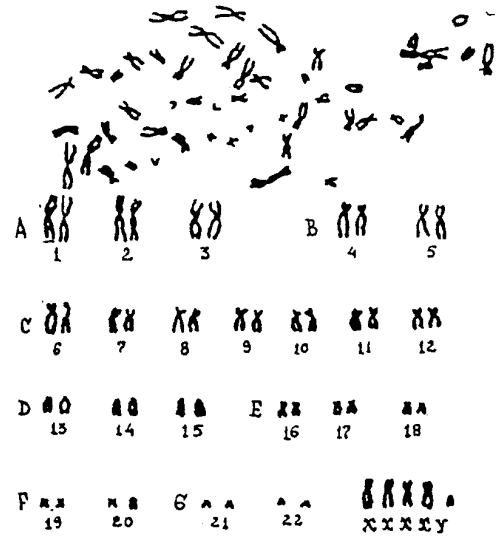
Кариограмма 3.



Кариотип.....

Диагноз.....

Кариограмма 4.



Кариотип.....

Диагноз.....

1.3. Анализ кариотипов человека с хромосомными aberrациями

Рассмотреть кариотипы человека, содержащие хромосомные перестройки. Определить вид хромосомной aberrации. Записать цитогенетическую номенклатуру и фенотипическую характеристику патологии.

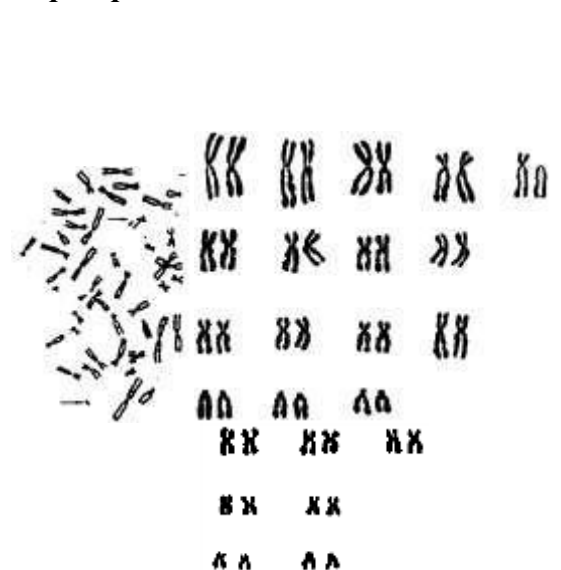
Кариограмма 5.



Кариотип.....

Диагноз.....

Кариограмма 6.



Кариотип.....

Диагноз.....

1.4. Схема нерасхождения X хромосом при гаметогенезе.

Зарисовать схему нарушения расхождения X хромосом в гаметогенезе как механизм некоторых хромосомных болезней человека.

1.5. Метод исследования X-хроматина.

В соответствии с методикой Сандерсон произвести исследование X-хроматина в клетках человека. Приготовить и рассмотреть при ув. 7х90 (иммерсионная система) временный препарат буккального эпителия человека. Определить в 100 клетках процентное содержание хроматин-положительных ядер. Записать возможные варианты кариотипов, соответствующие числу глыбок X-хроматина в ядрах клеток.



Рис.1. Возможные кариотипы



Рис.2. Возможные кариотипы



Рис.3. Возможные кариотипы



Рис.4. Возможные кариотипы

2. Хромосомные болезни человека.

2.1. Классификация хромосомных болезней человека.

Разобрать причины и механизмы развития хромосомной патологии человека. Рассмотреть классификацию хромосомных болезней.

КЛАССИФИКАЦИЯ ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ (СИНДРОМОВ)

Изменение количества хромосом (геномные мутации)	Изменение структуры хромосом (хромосомные мутации)
<p>1. Полисомии аутосом: трисомия 13 (синдром Патау) 47,XX(XY),13+ трисомия 18 (синдром Эдвардса) 47,XX(XY),18+ трисомия 21 (синдром Дауна) 47,XX(XY),21+</p> <p>2. Полисомии половых хромосом: синдром Клайнфельтера 47,XXY; 48,XXXXY синдром трисомии-X 47,XXX синдром тетрасомии-X 48,XXXX синдром пентасомии-X 49,XXXXX синдром дисомии Y 47,XYY синдром полисомии Y 48,XYYY</p> <p>3. Моносомия: синдром Шерешевского-Тернера (моносомия X) 45,X</p> <p>4. Хромосомный мозаицизм: син-м Дауна, мозаичный вариант 46,XY/47,XY,21+ син-м Шерешевского-Тернера, мозаичный вариант 45,X/46,XX</p>	<p>1. Аберрации аутосом: делеция короткого плеча 4 хромосомы (синдром Вольфа-Хиршхорна) 46,XX(XY),4p- делеция короткого плеча 5 хромосомы (синдром «крика кошки») 46,XX(XY),5p- транслокация 21 аутосомы на 15 (син-м Дауна, транслокационная форма) 46,XX(XY),t(15/21)+</p> <p>2. Аберрации и мозаицизм половых хромосом Дупликация части длинного плеча X хромосомы 46,X,dup(X) (q12->q26) Транслокация X/X 46,X;t(X/X) (q ter->p11::q22->q ter) Дицентрическая Y хромосома и мозаицизм 45,X/46,XY,dicY</p> <p>Структурные изменения половых хромосом обуславливают синдром дисгенезии гонад.</p>

2.2. Заполнить таблицу, отражающую цитогенетическую и фенотипическую характеристику хромосомных болезней человека.

Хромосомные Синдромы	Кариотип	Число телец X-хроматина	Фенотип
1	2	3	4
Шерешевского-Тернера			

1	2	3	4
Клайнфельтера			
Трисомии-Х			
Полисомии-У			
Дауна			
Патау			
Эдвардса			
Вольфа-Хиршхорна			
«кошачьего» крика			

НЕОБХОДИМО УМЕТЬ:

1. Проводить исследование Х-хроматина у человека.
2. Читать кариотипы больных с хромосомными заболеваниями.
3. Определять вид геномной или хромосомной мутаций при микроскопировании, по фотографиям идеограмм и метафазных пластинок.

Студент _____

Преподаватель _____

ЗАНЯТИЕ № 13 «____» _____ 20__ г.

ТЕМА: Генофонд популяции, методы его изучения (популяционно-статистический, близнецовый). Человеческие популяции, факторы популяционной динамики, принципы медико-генетического консультирования.

ЦЕЛЬ ЗАНЯТИЯ: Научиться применять уравнение Харди-Вайнберга для определения частот генов отдельных признаков в популяциях; изучить методические приемы, позволяющие оценить генетический груз популяции; изучить возможности близнецового метода в популяционно-генетических исследованиях. Изучить демографические и генетические факторы, влияющие на структуру человеческих популяций; рассчитать коэффициент инбридинга при «кровнородственном» браке; освоить методические подходы к оценке генетической структуры популяции и величины генетического груза. Разобрать сущность медико-генетического консультирования.

ВОПРОСЫ ДЛЯ САМОПОДГОТОВКИ (ЗНАТЬ):

1. Понятия: генофонд и генетический груз популяций.
2. Методы расчета генетического груза популяции. Цель и сущность закона Харди-

- Вайнберга.
3. Явление близнецовости в человеческих популяциях.
 4. Близнецовый метод в дифференциальной диагностике наследственных болезней человека.
 5. Понятия: популяция, человеческие популяции, демы, изоляты; генофонд и генетический груз популяции.
 6. Генетические и демографические факторы популяционной динамики. Основные факторы динамики генофонда человеческих популяций: миграции, инбридинг, изоляция, дрейф генов, мутационный процесс, естественный отбор; методы оценки их влияния на структуру популяций.
 7. Коэффициент инбридинга, его сущность и расчет в анализируемой семье.
 8. Генеалогический регистр популяции, цель и принципы его составления, работа с ним.
 9. Сущность генетического мониторинга в популяциях.
 10. Задачи и принципы организации медико-генетического консультирования. Сущность медико-генетического консультирования при хромосомной и генной патологии.

ЛИТЕРАТУРА: 1. Т.1. С. 376-379, 393-407; 2. Т.1. С. 236-266, 274-276; Т.II. 6-10,30-46; 3. С.119-123, 240-243, 255-275,261-263; 4. С. 112-113, 116-117, 140-142, 222-234.

ВНЕАУДИТОРНАЯ САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА:

1. Дать определение основным терминам по теме.

Близнецовость –

Близнецы -

Б. дизиготные -

Б. монозиготные -

Брачная ассортативность –

Брачные миграции –

Брачные расстояния –

Витальные характеристики –

Гаметный индекс –

Генофонд –

Генетический груз –

Дем -

Дискордантность близнецов –

Дифференциальная плодовитость –

Дифференциальная смертность –

Дрейф генов –

Идентификация близнецов –

Изолят -

Инбридинг-

И. генеалогический –

И. случайный –

Индекс Кроу –

Индекс эндогамии –

Конкордантность близнецов –

Коэффициент инбридинга –

Популяция -

Экзогамность –

Эндогамность –

АУДИТОРНАЯ ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА:

1. Генофонд популяции.

1.1. Определение генных частот в популяции.

Пользуясь уравнением Харди-Вайнберга, рассчитать частоты рецессивных и доминантных генов в популяциях. Решить генетические задачи.

1.2. Оценка генетического груза популяции.

На основании определенных частот патологических доминантных и рецессивных генов оценить груз наследственной патологии в популяции.

2. Генетико-демографический «портрет» популяции, факторы, его определяющие.

2.1. Демографические факторы, определяющие структуру популяции, численность (размер популяции), половозрастной и этнический состав, миграции, структура браков, витальные характеристики.

2.2. Генетические факторы популяции: дрейф генов, мутационный процесс, естественный отбор, коэффициент инбридинга, брачные миграции (индекс эндогамии, гаметный индекс).

2.3. Коэффициент инбридинга.

Зарисовать родословные. Рассчитать коэффициент инбридинга в семьях при кровнородственных браках.

Характер брака и родословная	А	В	С	n	Коэффициент инбридинга	
					$F=A(1/2)^{B+C}$	$F= \sum(1/2)^{n-1}$
Между отцом и дочерью						
Между сибсами						
Между полусибсами						
Между дядей и племянницей						
Между двоюродными сибсами						
Между детьми полусибсов						

Примечание:

А -

В -

С -

n -

3. Генеалогический регистр популяции.

Используя в качестве модели популяции группу студентов, имитировать составление генеалогического регистра.

4. Близнецовость в популяциях человека

4.1. Идентификация близнецов

Рассмотреть фенотипические и антропометрические признаки, используемые для идентификации близнецов. Записать недостающие характеристики конкордантности и дискордантности монозиготных (МЗ) и дизиготных (ДЗ) близнецов.

Признак	Конкордантность (%)		Дискордантность (%)	
	МБ	ДБ	МБ	ДБ
Группа крови	100			36
Факторы крови	100			38
Цвет глаз	86,5	28		
Цвет волос	75			77
Цвет кожи		35	13	
Форма волос			0,5	21
Брови	98	51		
Форма носа		30	15	
Форма губ	85			35
Форма уха			23	80
Капилляры ко-	80	60		
Веснушки			25	50

4.2. Близнецовый метод в популяционных исследованиях. Решение генетических задач.

Пользуясь формулой Хольцингера, определить доминирующий фактор (генетический или средовой), детерминирующий патологический признак у человека. Определить коэффициент наследуемости анализируемого признака и сделать вывод о факторе, определяющем проявление признака (заболевания).

Признак (заболевание)	CMZ	CDZ	$H = \frac{Cmz - Cdz}{100\% - Cdz}$	Вывод

5. Основы медико-генетического консультирования населения.

5.1. Изучить задачи и методы медико-генетического консультирования больных с хромосомной и генной патологией. Ознакомиться со структурой медико-генетической службы в здравоохранении.

5.2. Медико-генетическое консультирование при хромосомной патологии.

На фотографиях и слайдах рассмотреть фенотипические (клинические) признаки у больных с хромосомной патологией. Оценить семейную ситуацию и возможности медико-генетического консультирования.

5.3. Медико-генетическое консультирование при генной патологии.

На фотографиях и слайдах рассмотреть фенотипические (клинические) признаки у больных с моногенной патологией при различных типах наследования (АД, АР, Х- сцепленное). Оценить генетическую ситуацию, рассчитать вероятность наследования патологии у потомков.

НЕОБХОДИМО УМЕТЬ:

1. *Используя метод Харди-Вайнберга рассчитывать частоты аллели.*
1. *Гомо- и гетерозигот в популяции по изучаемому признаку (заболеванию) в популяции.*
2. *Определять главный фактор (наследственный или средовой) в патогенезе заболевания человека.*
2. *Определять показатели брачных миграций (индекс эндогамии, гаметный индекс).*
3. *Составлять генеалогический регистр изученной популяции.*

Студент _____

Преподаватель _____

ЗАНЯТИЕ № 14

«____» _____ 20__ г.

ТЕМА: Метод дерматоглифики в медицине. Итоговый контроль по разделам «Биология клетки» и «Генетика человека».**Цель занятия:** Освоить дерматоглифический метод и его применимость в диагностике хромосомной и генной патологии человека; провести анализ ладонных дерматоглифов в норме и при наследственной патологии человека. Оценить уровень усвоения пройденного материала по разделам «Биология клетки» и «Генетика человека».**ВОПРОСЫ ДЛЯ САМОПОДГОТОВКИ (ЗНАТЬ):**

1. Цель и принципы проведения дерматоглифического метода.
2. Морфологические особенности гребешковой кожи.

3. Основные принципы дерматоглифического анализа. Дерматоглифика в генетических исследованиях.
4. Особенность комплекса дерматоглифических процессов при наследственных заболеваниях.
5. Изменчивость дерматоглифических показателей при наследственной патологии.

ЛИТЕРАТУРА: 2. С. 256-263, 265-266; 3. С. 123, 119, 142-145; 4. С. 108-117; 5. С. 92-107.

ВНЕАУДИТОРНАЯ САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА:

1. Дать определение основным терминам по теме.

Гипотенар –

Гребневый счет –

Дерматоглифика –

Дактилоскопия –

Общий гребневый счет –

Пальмоскопия –

Плантоскопия –

Тенар –

Точка дельта –

Трирадиус –

АУДИТОРНАЯ ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА:

1. Генетические механизмы наследования кожного рисунка.

Разобрать генетические основы наследования кожного рисунка ладоней и пальцев у человека.

2. Получение и анализ дерматоглифических отпечатков.

2.1. Разобрать и освоить методику получения дерматоглифических отпечатков человека.

2.2. По таблицам рассмотреть, зарисовать и записать основные качественные и количественные признаки дактилоскопии и пальмоскопии.

Качественные признаки - узоры кожи концевых фаланг:

--	--	--	--

Дуга

Петля радиальная

Петля ульнарная

Завиток

2.3. Сделать отпечатки папиллярного рисунка обеих ладоней и концевых фаланг пальцев кистей.

Дерматоглиф левой ладони

V	IV	III	II	I

Дерматоглиф правой ладони

I	II	III	IV	V

2.4. Анализ ладонных дерматоглифов.

Проанализировать распределение дактилоскопических признаков на полученных отпечатках (тип пальцевого узора и гребневый счет). Проанализировать распределение пальмоскопических признаков на дерматоглифах (число трирадиусов на ладонях, величины ладонных углов, расстояния между трирадиусами а, Б, с, d). Полученные данные внести в таблицу, сделать выводы.

Правая рука						Левая рука					
№ пальца	I	II	III	IV	V	№ пальца	I	II	III	IV	V
Узор						Узор					
Греб.счет						Греб.счет					
Угол atd						Угол atd					

НЕОБХОДИМО УМЕТЬ:

1. Определять тип наследования признака (заболевания) в родословной.
2. Определять генотип индивидов в родословных.
3. Рассчитывать величину риска рождения больного ребенка с наследуемым заболеванием.
4. Рассчитывать величину коэффициента инбридинга в кровнородственном браке.
5. Получить дерматоглифический отпечаток.
6. Анализировать дерматоглифы подушечек пальцев, кистей и стоп (тип пальцевого узора, дельтовый индекс, величина гребневого счета, расположение ладонных трирадиусов, определение величины ладонных углов, расстояние между ладонными трирадиусами и т.д.).

Студент _____

Преподаватель _____

НЕОБХОДИМО ЗНАТЬ: ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ ИТОГОВОГО КОНТРОЛЯ ПО РАЗДЕЛАМ «БИОЛОГИЯ КЛЕТКИ» И «ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА»

ВОПРОСЫ ПО РАЗДЕЛУ «БИОЛОГИЯ КЛЕТКИ»:

1. Биология - это наука о:
2. Современными методами биологии являются:
3. Сущность жизни следует понимать как:
4. Основными свойствами живого являются:
5. Молекулярный уровень организации живого представлен:
6. Клеточный уровень организации живого представлен:
7. Тканевой уровень организации живого представлен:
8. Онтогенетический уровень организации живого представлен:
9. Популяционно-видовой уровень организации живого – это есть:
10. Биоценотический уровень организации живого – это:
11. Клетка – это:
12. Клеточную теорию сформулировали:
13. Сущность клеточной теории заключается в:
14. К эукариотам относятся:
15. Доклеточными формами жизни являются:
16. К прокариотам относятся:
17. Эукариотические клетки характеризуются:
18. Компартментализация эукариотических клеток означает:
19. Органоидами клеток называют:
20. К органоидам клеток относятся:

21. Органоидами специального назначения в клетках являются:
22. Основной функцией рибосом в клетках являются:
23. Митохондрии в клетках выполняют функции:
24. Митохондрии отсутствуют в клетках:
25. Лизосомы в клетках необходимы для:
26. Назначение ЭПС в клетке:
27. Центросомы обеспечивают в клетке:
28. Комплекс Гольджи в клетке выполняет функцию:
29. Включениями клетки могут быть:
30. Основное назначение ядра клетки заключается в:
31. Ферменты, содержащиеся в кариолимфе, необходимы для:
32. Цикл Кребса осуществляется на:
33. Хромосомы представляют собой:
34. Гетерохроматин хромосом образован:
35. Эухроматин хромосом образован:
36. Хромонема представляет собой:
37. Хроматиды образованы:
38. Теломеры – это:
39. Гомологичные хромосомы характеризуются:
40. Правило постоянства числа хромосом объясняет:
41. Центромера – это:
42. Правило парности хромосом объясняет:
43. Правило индивидуальности хромосом объясняет:
44. Правило непрерывности хромосом объясняет:
45. Число хромосом в кариотипе шимпанзе:
46. Кариотип – это:
47. Спутники хромосом образуются за счет:
48. Телоцентрические хромосомы в кариотипе человека могут образоваться в результате:
49. Политенные хромосомы присутствуют в клетках:
50. Политенные хромосомы образуются в результате:
51. Идиограммы хромосом – это:
52. Дифференциальное окрашивание хромосом основано на:
53. Для исследования кариотипа человека можно использовать:
54. Денверская классификация хромосом позволяет определить:
55. Сущность хромосомной теории состоит в том, что:
56. Для исследования хромосомного аппарата плода можно применить методики:
57. В состав нуклеиновых кислот входят:
58. Определить содержание в молекуле ДНК % цитидиловых (тимидиловых) нуклеотидов, если:
59. Мономером нуклеиновых кислот является:
60. Ядерный хроматин состоит из:
61. Двойные водородные связи соединяют нуклеотиды:
62. Тройные водородные связи соединяют нуклеотиды:
63. Нуклеотид состоит из:
64. В группе А, В, С, D, E, F и G в кариотипе человека входят пары хромосом:
65. Комплементарными нуклеотидами являются:
66. ДНК отличается от РНК:
67. Матричная РНК выполняет функцию:
68. Информационная РНК образуется в результате:
69. Расстояние между двумя парами соседних нуклеотидов в ДНК равно:

70. Оперон – это:
71. Интрон – это:
72. Экзон – это:
73. Репарация ДНК – это:
74. Транспортная РНК выполняет функцию:
75. В результате редупликации ДНК происходит:
76. В результате транскрипции с ДНК образуется:
77. Сущность процессинга состоит в: 78.Процесс сплайсинга обеспечивает:
79. Сущность трансляции при синтезе белка заключается в :
80. Если ген образован нуклеотидами ..., ему будут соответствовать аминокислоты ...:
81. Мономерами белков являются:
82. Белки в живом организме необходимы для:
83. Универсальность кода ДНК заключается в том, что:
84. Клеточный цикл – это:
85. Соматические клетки отличаются от половых:
86. Митотический цикл – это:
87. Хромосомы не видны при световой микроскопии на стадиях ЖЦК:
88. Последовательность фаз митоза:
89. Редупликация ДНК в клетке происходит:
90. Максимальной спирализации хромосомы достигают в фазе:
91. Расхождение гомологичных хромосом в клетке происходит:
92. В интерфазе ЖЦК происходят процессы:
93. Цитокинез – это процесс:
94. В профазе митоза происходит:
95. Деспирализация хромосом и формирование ядра клетки происходит в:
96. Метафаза ЖЦК характеризуется:
97. На стадии телофазы ЖЦК происходят процессы:
98. В деспирализованном состоянии хромосомы в клетках пребывают на стадиях:
99. Принципиальное отличие амитоза от митоза состоит в:
100. Биологическое значение митоза состоит в том, что:
101. Эндомитоз – это:
102. Аутолиз клеток – это процесс:
103. Гистоны – это:
104. Протяженность одного витка ДНК равна:
105. Участок ДНК, состоящий из нуклеотидов имеет длину:
106. При длине отрезка ДНКнм его образуют пары нуклеотидов числом:
107. Формами бесполого размножения являются:
108. При размножении организмов конъюгацией происходит:
109. Шизогония – это:
110. Сущность вегетативного размножения состоит:
111. Гонады – это:
112. Гаметы – это:
113. Сперматозоид отличается от яйцеклетки: 114.Зону размножения в гонадах составляют клетки:
115. Гаметогонии имеют набор хромосом:
116. Набор хромосом в сперматозоиде человека:
117. Набор хромосом в яйцеклетке человека:
118. Ооциты отличаются от полоцитов:
119. Первичные ооциты у человека формируются в периоде:
120. Тип яйцеклеток определяется:

121. Яйцеклетки животных могут быть:
122. Из одного сперматогония образуется:
123. Из одного оогония образуется:
124. Способ деления клеток в процессе гаметогенеза:
125. Половой диморфизм:
126. Партеногенез – это:
127. Полиэмбриония – это:
128. Последовательность стадий в профазе I мейоза:
129. В лептотене профазы I происходит:
130. Синапсисы хромосом образуются на стадии:
131. Кроссинговер хромосом осуществляется на стадии:
132. В результате кроссинговера происходит:
133. При сперматогенезе в профазе I отсутствует стадия:
134. Число ооцитов, созревающих в яичниках женщины за репродуктивный период:
135. Размер яйцеклеток человека:
136. Длина сперматозоида человека:
137. В эякуляте человека содержится сперматозоидов:
138. Акросома – это:
139. В головке сперматозоида содержится фермент:
140. В результате мейотического деления происходит:
141. Зигота – это:
142. В зиготе набор хромосом:
143. Партеногенез – это:
144. Половой диморфизм у человека проявляется:
145. Гемолиз клеток человек произойдет в среде с концентрацией соли:
146. Суммарная концентрация солей в клетках человека равна:
147. Плазмолиз клеток происходит в среде:
148. Вещества в клетку поступают в результате:
149. Тургор – это:
150. Биологическая роль воды в клетке:
151. Роль минеральных солей в клетке:
152. Биологическое значение белков в клетке:
153. Фокусное расстояние малого объектива (8x) равно:
154. Фокусное расстояние большого объектива (40x) равно:
155. Иммерсионные объективы используются для:
156. Фиксирование клеток проводится с целью:
157. Витальная микроскопия позволяет:
158. Метод культуры клеток заключается в:
159. Изотоническими называют растворы, в которых:
160. Гипотоническими средами называют:
161. Гипертоническими растворами для человека являются растворы с концентрацией солей:
162. Паранекроз – это состояние клетки, возникающее в результате:
163. "Лаковая кровь" образуется в среде:
164. Сморщивание эритроцитов происходит вследствие:
165. Фагоцитоз – это:
166. Пиноцитоз – это:
167. Коллинеарность – это:
168. Сущность люминесцентной микроскопии состоит в:
169. Электронная микроскопия позволяет проводить исследование: 170. Фракционное центрифугирование позволяет:

171. Назначение АТФ в клетке:
172. АТФ синтезируется в результате:
173. За счет биосинтеза белков клетками в живом организме обеспечивается:

ВОПРОСЫ ПО РАЗДЕЛУ «ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА»:

1. Основные закономерности наследственности и изменчивости организмов открыты
2. Понятие гена как единицы наследственности дал
3. Хромосомную теорию разработал
4. Двухспиральную структуру молекулы ДНК обосновали
5. Наследственность - это
6. Изменчивость - это
7. Ген – это
8. Аллельными генами называются
9. Генотип - это
10. Гомозиготный генотип состоит из
11. Гетерозиготный генотип состоит из
12. Фенотип - это
13. Нормой реакции называется
14. При моногибридном скрещивании анализируется
15. Доминантные гены - это гены,
16. Рецессивные гены - это гены,
17. Гипотеза "чистоты гамет" подразумевает
18. Анализирующее скрещивание проводится с целью
19. Менделирующими называются признаки,
20. Множественные аллели - это
21. Сущность кодоминирования состоит в
22. Гено-фенотипическая характеристика I,II,III и IV групп крови системы АВО у человека
23. Определить вероятные группы крови детей при II группе крови матери и I группе крови отца
24. Определить вероятные группы крови детей при I группе крови матери и IV группе крови отца
25. Определить вероятные группы крови детей при III группе крови матери и IV группе крови отца
26. Определить вероятность рождения здорового мальчика от брака женщины носительницы генов гемофилии и дальтонизма со здоровым мужчиной
27. Аллельными называются гены, которые
28. Неаллельными называются гены, которые
29. Эпистаз - это
30. Полимерия - это
31. Плейотропия - это
32. Сцепление генов подразумевает
33. Морганида - это
34. Сцеплено с X хромосомой наследуются
35. Кроссинговер хромосом способствует
36. Кроссинговер происходит при делении клеток
37. Генетический код - это
38. Коллинеарным генетический код считается, если
39. Генетический код обеспечивает
40. Структурными называются гены, которые
41. Генная инженерия - это
42. Экспрессивность генотипа выражается

43. Пенетрантность генов - это
44. Основой фенотипической изменчивости является
45. Основой мутационной изменчивости является
46. Основой комбинативной изменчивости является
47. Мутаген - это
48. При геномных мутациях изменяется
49. При хромосомных мутациях изменяется
50. Гетероплоидия - это
51. Полиплоидия - это
52. Факторами мутагенеза не являются
53. Физическими факторами мутагенеза являются
54. Биологическими факторами мутагенеза являются
55. Химические мутагены могут находиться в
56. Определить тип хромосомной мутации
57. При перичентрической инверсии происходит
58. При парацентрической инверсии происходит
59. Сбалансированная транслокация - это
60. Генеалогический метод позволяет установить
61. Цитогенетический метод позволяет установить
62. Биохимический метод позволяет установить
63. Близнецовый метод применяется для установления
64. Популяционно-статистический метод используется для
65. Метод дерматоглифики используется с целью
66. Конкордантность близнецов зависит от
67. Дискордантность близнецов определяется
68. В группу А кариотипа человека входят хромосомы
69. В группу В кариотипа человека входят хромосомы
70. В группу С кариотипа человека входят хромосомы
71. В группу F кариотипа человека входят хромосомы
72. Крупными акроцентрическими хромосомами в кариотипе человека являются хромосомы под номерами
73. Мелкие акроцентрические хромосомы в кариотипе человека входят в группу
74. Половая У хромосома по размеру и форме близка к хромосомам группы
75. Половая Х хромосома по размерам и по форме близка к хромосомам группы
76. Для исследования кариотипа взрослого человека используют 77. Для исследования кариотипа плода используют
78. Половой хроматин – это
79. Сущность правила Стюарт –
80. Нормальное содержание хроматинположительных ядер в буккальном эпителии мужчин равно
81. Нормальное содержание хроматинположительных ядер в буккальном эпителии женщин
82. Хромосомные болезни возникают в результате
83. Хромосомные болезни - это болезни человека, при которых возможно
84. Частота хромосомных болезней среди новорожденных детей составляет около
85. При обнаружении у мальчика в буккальном эпителии следует предполагать, что его кариотип
86. При синдроме Шерешевского-Тернера кариотип больных
87. При синдроме трисомии-Х кариотип больных
88. При синдроме Клайнфельтера кариотип больных
89. При болезни Дауна кариотип больных

90. При синдроме Патау кариотип больных
91. При синдроме Эдвардса кариотип больных
92. Амниоцентез в медико-генетической практике производится с целью
93. Методом исследования X хроматина можно диагностировать
94. Фенотипическими признаками больных с синдромом Шерешевского-Тернера являются
95. Фенотипическими признаками больных с синдромом Клайнфельтера являются
96. Фенотипическими признаками женщин с синдромом трисомии X являются
97. Фенотипические признаки синдрома Патау
98. Фенотипические признаки синдрома Эдвардса
99. При транслокационной форме болезни Дауна в кариотипе больного число хромосом
100. Фенотипическими признаками болезни Дауна являются
101. Резус-несовместимость обуславливается
102. Резус-конфликт возникает, если
103. Хромосомный мозаицизм у человека можно установить методом
104. Диагноз синдрома Шерешевского-Тернера может быть установлен на основании
105. Диагноз фенилкетонурии может быть установлен на основании
106. Гемотрансфузии от донора к реципиенту возможны при генотипах по АВQ и резус-системам
107. Гемотрансфузии от донора к реципиенту не возможны при генотипах по АВО и резус-системам
108. Резус-фактор – это
109. При конкордантности монозиготных близнецов %, а дизиготных - % наследственная компонента в детерминировании признака составит
110. При дискордантности монозиготных близнецов %, а дизиготных - % наследственная компонента в детерминировании признака составит
111. Идентичность (зиготность) близнецов устанавливается
112. Дизиготные близнецы возникают при
113. Конкордантность близнецов зависит от
114. Евгеника основывается на
115. Гаметические мутации возникают при
116. Монозиготные близнецы возникают при
117. Соматические мутации - это
118. Хромосомные aberrации - это
119. При транслокациях хромосомного материала происходит
120. При инверсиях хромосомного материала происходит
121. При делециях хромосом наблюдается
122. Фрагментация - это
123. Кариотип больного с синдромом Марфана
123. При сочетании синдрома Шерешевского-Тернера и болезни Дауна кариотип больной
124. Число хромосом в кариотипе больного с транслокационной формой болезни Дауна равно
125. Пробандом при составлении родословных называют
126. Кариотип больной с синдромом "крика кошки" обозначается
127. Доминантное наследование признака в родословной проявится
128. Исследование хромосом в культуре клеток человека осуществляется на стадии
129. Тип хромосом человека определяется
130. Эухроматиновые участки хромосом - это
131. Гетерохроматиновые участки хромосом - это

132. К наследственным болезням с нарушением аминокислотного обмена относятся
133. К наследственным болезням с нарушением липидного обмена относятся
134. К наследственным болезням с нарушением минерального обмена относятся
135. К наследственным болезням с нарушением углеводного обмена относятся
136. Фенокопии - это
137. Медико-генетическим консультированием больных с хромосомной патологией можно
138. Миграционный процесс в человеческих популяциях является показателем
139. Факторами, изменяющими структуру генофонда популяций, являются
140. Биологическая роль комбинативной изменчивости в том, что
141. Анализирующее скрещивание проводится с целью
142. Хромосомная мозаика возникает в результате
143. Хромосомная мозаика - это
144. Медицинская генетика изучает
145. Медико-генетическое консультирование предусматривает
146. Популяционная генетика изучает
147. Делеция короткого плеча пятой аутосомы выявляется при синдроме
148. Причиной фенилкетонурии (ФКУ) является
149. Скрининг новорожденных на ФКУ проводится
150. Наследственное заболевание у человека может проявиться
151. Рождение ребенка с транслокационным синдромом Дауна возможно при
152. Фенилкетонурию ребенок может унаследовать
153. Рождение девочки, страдающей гемофилией, возможно при
154. Популяция - это
155. Генофонд популяции - это
156. Эндогамность в человеческих популяциях определяется
157. Генетический груз популяции - это
158. Фактором, не изменяющим генетическую структуру популяции, является
159. Использование формулы Харди-Вайнберга позволяет установить в популяции
160. Величину инбредности популяции определяет
161. Факторами, способствующими увеличению генетического груза популяции, являются
162. При популяционной частоте аутосомно-рецессивно наследующегося признака частота доминантного гена в генофонде популяции составит
163. Гаметный индекс популяции характеризует
164. Неслучайный инбридинг в популяции формируется за счет
165. Случайный инбридинг в популяции формируется за счет
166. Численность населения изолята составляет
167. Интенсивность дрейфа генов в популяции зависит от
168. Брачная ассортативность в популяции характеризует
169. Под влиянием дрейфа генов в популяции происходит
170. Микроэволюционные процессы осуществляются на уровне
171. Величина естественного отбора в популяциях человека определяется
172. Генетический полиморфизм человеческих популяций обусловлен
173. "Чистые линии" - это группы организмов,
174. Идеальная популяция характеризуется
175. При значительном уменьшении размера популяции доминирующим фактором динамики ее генофонда становится
176. Инцестный брак - это брак

Критерии оценки знаний

«5» - 90% и более

«4» - от 75% до 89,9%

«3» - от 60% до 74,9%

«2» - менее 59,9%

НЕОБХОДИМО УМЕТЬ:

1. *Применять полученные знания при компьютерном тестировании.*
2. *Использовать теоретические знания при решении ситуационных задач.*

Студент _____ Преподаватель _____

ТЕМЫ РЕФЕРАТОВ:

1. Стволовые клетки, их применение в медицине.
2. Репродуктивное и терапевтическое клонирование человека.
3. Генетическая паспортизация.
4. Евгеника. Возможности изменения генома человека.
5. Современные гипотезы старения.
6. Происхождение и расселение популяций человека по данным молекулярно-генетического анализа ДНК.
7. Естественный отбор в современных популяциях человека.
8. Мутагенное загрязнение окружающей среды. Влияние на риск развития генетических патологий.
9. Биосоциальная сущность человека.
10. Вклад отечественных ученых в развитие биологии.
11. История создания оптических приборов, используемых в медико-биологических исследованиях.
12. Клеточные мембраны, их роль в биологии клетки и организма.
13. Биотехнология – медицине.
14. Роль клонирования в практической медицине.
15. Современные методы изучения кариотипа человека.
16. Половой X-хроматин, его природа и применение в медико-генетических исследованиях.
17. Болезнь Дауна.
18. Фенилкетонурия.
19. Тестикулярная феминизация.
20. Генотерапия наследственной патологии человека.
21. Интерсексуальные состояния у человека.
22. Близнецовость у человека.
23. Алкоголь и наследственность человека.
24. Биологическая несовместимость, пути преодоления.
25. Резус-конфликт.
26. Всемирная программа «Геном человека».
27. Специфика человека как генетического объекта.
28. Генетический полиморфизм человека.
29. Генетические карты хромосом.
30. Генетика и гениальность.
31. Генетика соматических клеток.
32. Грегор Мендель – основоположник классической генетики.
33. С.Н.Давыденков – основатель медико-генетического консультирования.
34. Основы медико-генетического консультирования.
35. Хромосомные болезни.
36. Генные болезни.
37. Болезни с наследственным предрасположением.
38. Наследственно обусловленные челюстно-лицевые аномалии.
39. Влияние пенетрантности и экспрессивности на проявление наследственной патологии человека.
40. Спонтанный и индуцированный мутагенез у человека.
41. Моно- и полигенное наследование у человека.
42. Законы популяционной генетики и судьба вредных генов в популяции.
43. Генетико-демографические процессы в современных популяциях.
44. Геном человека.