

**Тема 8. Хромосомные болезни. Генные болезни.
Наследственное предрасположение к болезням**

С целью самоподготовки к практическому занятию выполните задания.

Задание № 1

Сделайте символическую запись генотипов следующих индивидуумов и определите вероятность появления у них соответствующих патологических признаков:

Например: мужчина, гетерозиготный по гену ФКУ (аутосомно-рецессивный тип наследования);

1 – ♂Aa, носитель гена ФКУ, признак не проявится.

1) женщина, гомозиготная по гену ФКУ;

.....

2) мужчина, гетерозиготный по гену ахондроплазии (аутосомно-доминантный тип наследования);

.....

3) женщина, гетерозиготная по гену гемофилии (X-сцепленный рецессивный тип наследования);

.....

4) мужчина, гемизиготный по гену гемофилии;

.....

Задание № 2

Сделайте заключение о нормальном либо патологическом состоянии и половой принадлежности людей со следующими кариотипами:

46, XX нормальный женский организм

46, XY

47, XX, +21

47, XY, +21

47, XX, +13

47, XY, +18

45, X0

47, XXX

47, XXY

48, XXXY

Задание № 3

Сделайте символическую запись кариотипов следующих индивидуумов:

нормальный мужчина 46, XY

нормальная женщина

мальчик с синдромом Дауна

мальчик с синдромом Патау

девочка с синдромом Эдвардса

индивидуум с синдромом Клайнфельтера

индивидуум с синдромом Шерешевского-Тернера

Задача № 4

Для каких заболеваний перечисленные симптомы являются диагностическими признаками?

- 1) умственная отсталость, увеличение печени и селезенки, общая дистрофия, катаракта;
- 2) умственная отсталость, микроцефалия, "мышинный" запах, судорожные эпилептиформные припадки, слабая пигментация кожи и волос;
- 3) подвывих хрусталика, пороки сердца, высокий рост, длинные тонкие пальцы, воронкообразное вдавление грудины;
- 4) голубой цвет склер, врожденная глухота, ломкость костей;
- 5) плоское лицо, низкий скошенный лоб, светлые пятна на радужке, толстый, выступающий из рта язык, деформированные низко расположенные ушные раковины, дефект межпредсердной перегородки, задержка умственного развития

Ответ:

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

Задача № 5

Какие из перечисленных симптомов являются ведущими в клиническом проявлении хромосомных болезней?

- 1) задержка умственного развития у детей старшего возраста;
- 2) нарушение физического развития;
- 3) нарушение умственного развития в сочетании с пороками развития;
- 4) пороки развития и нормальное умственное развитие;
- 5) голубой цвет склер, врожденная глухота, ломкость костей.

Ответ: №№ _____