

Практическое занятие №2

СОСТАВЛЕНИЕ И АНАЛИЗ РОДОСЛОВНЫХ СХЕМ

Цель. Овладеть умением составлять и анализировать родословные схемы.

Формируемые образовательные результаты

уметь:

- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;

знать:

- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;

Профессиональные компетенции

- ПК 2.1. Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.

Общие компетенции

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

Применяемое оснащение

1. Учебные пособия «Задачи по генетике человека с основами медицинской генетики» - Ульяновск: ОГБПОУ УМК, 2017

2. Методические указания для практических занятий по дисциплине генетика человека с основами медицинской генетики - Ульяновск: ОГБПОУ УМК, 2021

Теоретические сведения (вопросы) для самоподготовки

Для выполнения заданий практического занятия необходимо повторить на тему «Характеристика родословных по типам наследования»

Аутосомно-доминантный тип наследования

Для аутосомно-доминантного типа наследования характерны следующие признаки:

- передача заболевания из поколения в поколение (наследование по вертикали);

- передача заболевания от больных родителей детям;
- здоровые члены семьи обычно имеют здоровое потомство;
- оба пола поражаются одинаково часто.

Аутосомно-рецессивный тип наследования

Для данного типа наследования характерны следующие признаки:

- больные дети рождаются от фенотипически здоровых родителей, являющихся гетерозиготными носителями патологического гена;
- больные чаще встречаются в одном поколении: среди родных или двоюродных сибсов (наследование «по горизонтали») или среди дядей и племянников (наследование «по ходу шахматного коня»);
- в родословной отмечается более высокий процент кровнородственных браков;
- одинаково часто болеют мужчины и женщины.

X-сцепленный рецессивный тип наследования

Для этого типа наследования характерны следующие признаки:

- болеют преимущественно лица мужского пола;
- больные дети рождаются от фенотипически здоровых родителей, но мать больного является гетерозиготной носительницей патологического гена («кондуктор»);
- больные мужчины не передают заболевания своим сыновьям, но все их дочери становятся «кондукторами»;
- редкие случаи заболевания женщин возможны, если их отец болен, а мать – носительница.

X-сцепленный доминантный тип наследования

Для него характерны следующие признаки:

- заболевание прослеживается в каждом поколении;
- если болен отец, то все его дочери будут больными, а все сыновья здоровыми;
- если больна мать, то вероятность рождения больного ребёнка равна 50 % независимо от пола;
- болеют как мужчины, так и женщины, но в целом больных женщин в семье в 2 раза больше, чем больных мужчин;
- у здоровых родителей все дети будут здоровыми.

Сцепленное с Y-хромосомой наследование

Гены, локализованные в Y-хромосоме, передаются только сыновьям поражённого отца, а его дочери остаются здоровыми, так как они никогда не получают Y-хромосомы от отца. По такому типу у человека наследуются «мохнатые уши» - наличие волос по краю ушных раковин.

Методика выполнения заданий

Задание 1. Изучите графические обозначения родословной

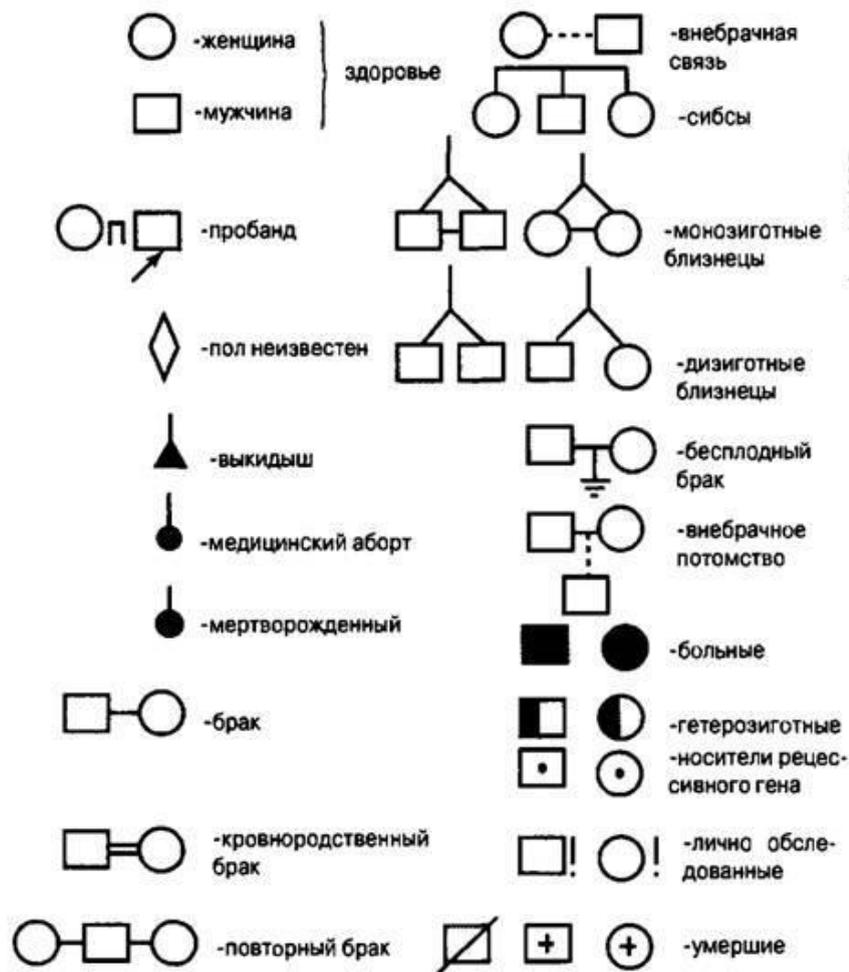


Рис. 2.1. Символы, используемые при составлении родословной

Задание 2. Решите задачи на определение типов наследования

1. Женщина с не рыжими волосами, мать и отец которой имеют не рыжие, а брат – рыжие волосы, вступила в брак с рыжеволосым мужчиной, мать которого имеет тоже рыжие, а отец – не рыжие волосы. От этого брака родились мальчик с не рыжими и девочка с рыжими волосами. Определите генотипы у всех упомянутых лиц и составьте схему родословной этой семьи.

2. Голубоглазый мужчина, оба родителя которого имели карие глаза, женился на кареглазой женщине, у отца которой глаза карие, а у её матери – голубые. От этого брака родился один голубоглазый сын. Определите генотипы каждого из упомянутых лиц и составьте схему их родословной.

Задание 3. Проведите анализ родословных и определите тип наследования

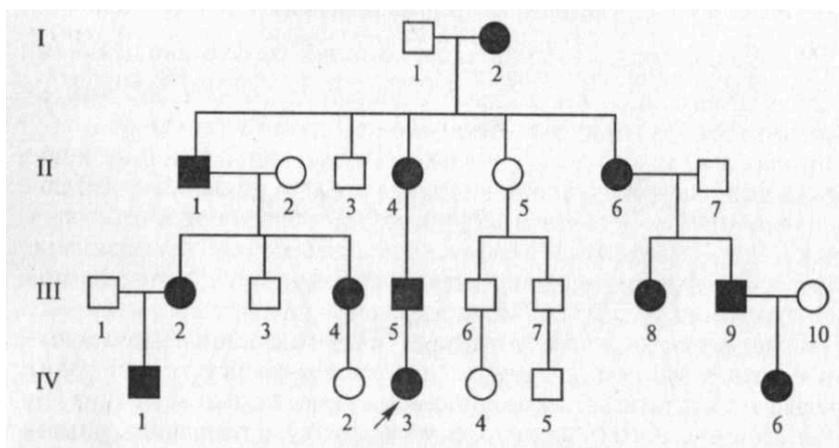


Схема А

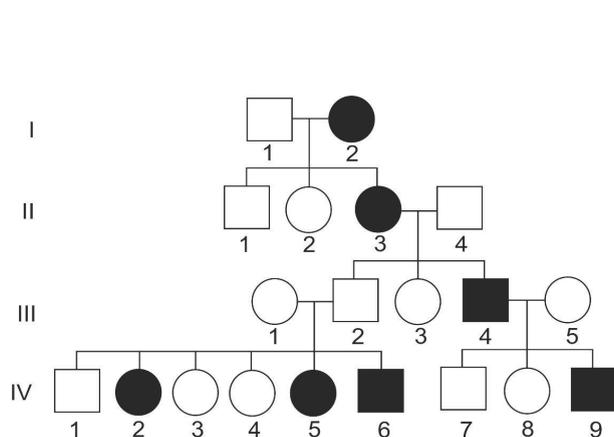


Схема Б

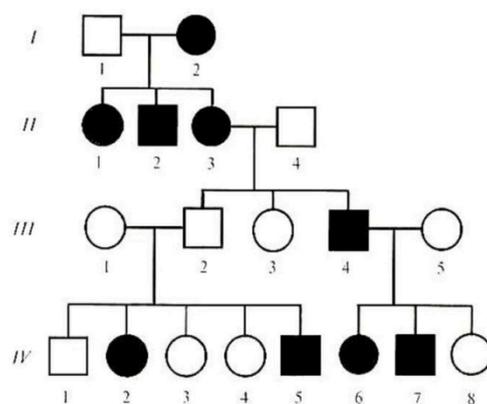


Схема В

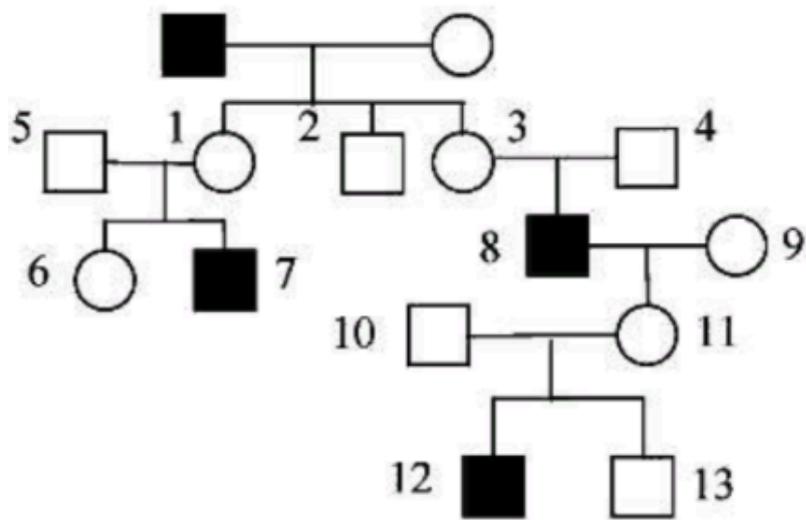
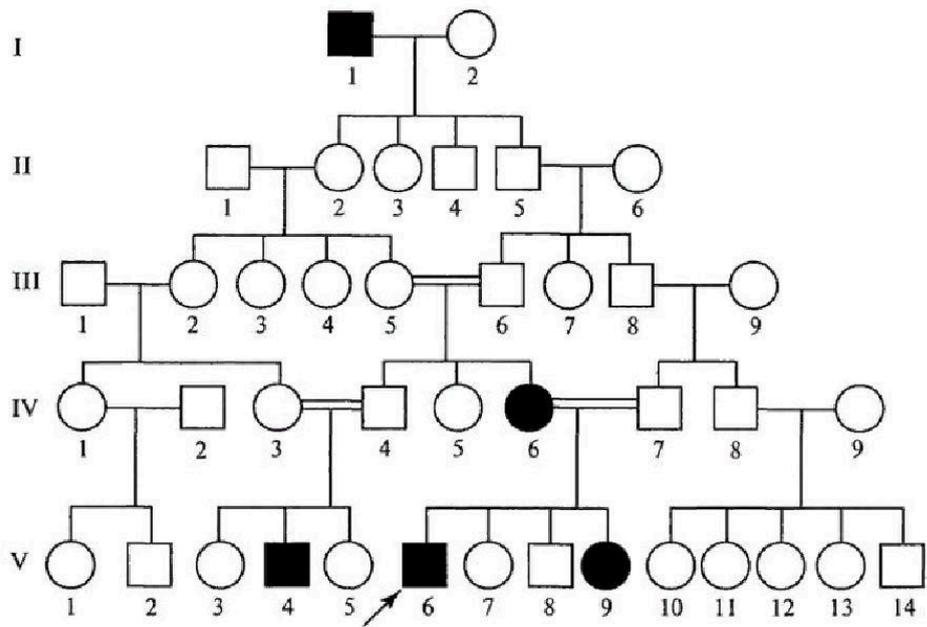


Схема Г

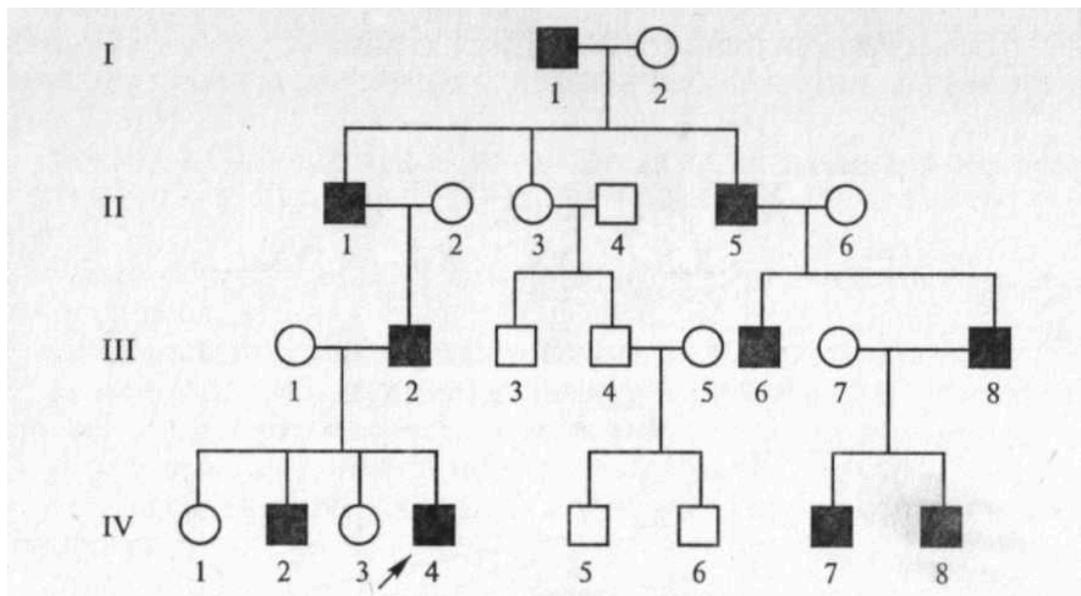


Схема Д

Указания по составлению отчета

В тетради напишите:

- решение генетических задач в соответствии с правилами их оформления;
- определяемый тип наследования родословной с обоснованием.