**Материалы подготовки к промежуточной аттестации**

**(дифференцированный зачет)**

**Специальность 31.02.03 «Лабораторная диагностика»**

ОПЦ.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Задания теоретической части составлены в соответствии с Рабочей программой

**Вопросы заданий теоретической части зачета (билета)**

1.История развития и достижения генетики. Генная инженерия: определение, задачи, значение в медицине.

2. Строение и функции эукариотической клетки. Кариотип. Хромосомы: строение, классификация и типы хромосом, правила хромосом. Гаплоидные и диплоидные клетки.

3. Нуклеиновые кислоты. ДНК, строение, функции, свойства. Репарация. Редупликация.

4. Нуклеиновые кислоты. Строение и функции РНК. Экспрессия генов.

5. Генетический код, его свойства, значение.

6. Кариотип. Кариограмма. Половой хроматин. Дать определение терминам, раскрыть их значение, привести примеры.

7. Жизненный цикл клетки. Интерфаза. Способы деления эукариотических клеток.

8. Митоз и его фазы. Определение, биологическое значение.

9. Мейоз, его фазы, определение, значение.

10. Гаметогенез, сперматогенез, овогенез. Определение, фазы, особенности, значение.

11. Моногибридное и дигибридное скрещивание, законы Г. Менделя. (раскройте суть).

12. Хромосомная теория Т. Моргана (раскройте суть, значение).

13. Анализирующее скрещивание. Множественный аллелизм. Определение, значение .

14. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов ( на примере кодоминирования)

15. Генеалогический метод в изучении наследственности человека. Его определение , этапы, значение в медицине.

16. Типы наследования признаков у человека и их критерии в генеалогии (примеры, значение этих знаний для медицины).

17. Антропогенетика, особенности, ее методы: цитогенетический, биохимический – значение в медицине.

18. Методы антропогенетики: дерматоглифический, иммуногенетический, соматических клеток, популяционно-статистический – определение, значение в медицине.

19. Перечислите методы пренатальной диагностики, дайте им характеристику, значение для профилактики наследственных болезней.

20.Модификационная изменчивость. Фенокопирование. Нормы реакции. Определение понятий, их значение, примеры.

21. Мутации: генные, хромосомные, геномные. Определение понятий, их значение, примеры.

22. Классификация мутагенов и мутаций. Дайте характеристику. Приведите примеры. Значение этих знаний.

23. Количественные и структурные аномалии аутосом. Синдромы Дауна, Эдвардса, Патау, Лежена – клиника, диагностика, профилактика

24. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом (синдромы Шерешевского – Тернера, Клайнфельтера, Дисомия по У клиника, диагностика, профилактика.

25. Генные болезни (Марфана, ФКУ, нейрофиброматоз).Причины, тип наследования, симптомы, прогноз для жизни, профилактика.

26. Генные болезни (галактоземия, гликогеновая, Дюшена). Причины, тип наследования, симптомы, прогноз для жизни.

27. Генные болезни (АГС, гипотериоз).Причины, тип наследования, симптомы, прогноз для жизни, профилактика.

28. Мультифакториальные болезни. Причины, классификация, профилактика.

29. Медико-генетическое консультирование. Определение, цели, задачи, этапы, значение.

30. Скрининг. Определение, задачи, свойства. Диагностика наследственных болезней.

ОБРАЗЦЫ РЕШЕНИЯ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ЗАДАЧ

**Решение типичных генетических задач**

Для решения генетических задач следует пользоваться предложенным алгоритмом:

**Алгоритм решения задач по генетике**

1) Внимательно прочитав условие задачи, записать его, выделив доминантные и рецессивные признаки и используя принятую генетическую символику и сокращения (фенотипы записать обязательно!).

2) Внести в условие известные гены: там, где проявляется доминантный признак – один ген (А\_ ), а где рецессивный – оба (аа).

3) Уточнить генотипы членов семьи, на основании знаний о том, что генотип родителей формируется из генов, полученных ими от родителей.

4) Зная генотипы родителей, выяснить, какие гаметы они дают.

В гаплоидной гамете находится по одному гену из каждой пары аллелей.

5) Заполнить решетку Пеннета, найти в ней интересующие нас генотипы или фенотипы и вычислить в процентах вероятность их появления.

6) Дать ответ на вопрос задачи.

**Моногибридное скрещивание**

**Задача 1 Мать кареглазая (гомозиготна), отец голубоглазый. Какие дети возможны от этого брака?**

1) определите количество признаков, которые анализируются;

2) определите варианты проявления названных признаков (доминантные, рецессивные, промежуточные);

3) определите тип скрещивания;

4) проанализируйте фенотипы, описанные в условии задачи, и запишите генотипы родительских особей;

5) определите и запишите возможные варианты скрещивания;

***Ответ:*** все дети будут иметь карий цвет глаз.

**Дигибридное скрещивание**

**Задача 2 У человека альбинизм и способность преимущественно владеть левой рукой – рецессивные признаки, наследующиеся независимо. Каковы генотипы родителей с нормальной пигментацией и владеющих правой рукой, если у них родился ребенок альбинос и левша?**

**Решение**

Для решения задачи можно абстрагироваться от одной пары признаков и рассматривать только другую:

**I. Пигментация**

А – нормальная пигментация, а – альбинизм.

Ребенок является альбиносом (рецессивный признак), следовательно, его генотип по этому признаку – аа.

Каждый из родителей имеет нормальную пигментацию, значит, оба они несут доминантный ген А. Поскольку у них есть ребенок с генотипом аа, то каждый из них должен нести также рецессивный ген а. Следовательно, генотип родителей по гену пигментации – Аа.

**II. Владение правой рукой**

В – праворукость, b – леворукость.

Ребенок левша (рецессивный признак), следовательно, его генотип – bb.

Родители являются правшами, значит, каждый из них несет доминантный ген В. Их ребенок левша (bb), поэтому каждый из родителей несет рецессивный ген b. Генотип родителей по этой паре генов – Вb.

Следовательно:

**генотип матери – АаВb;**

**генотип отца – АаВb;**

**генотип ребенка – ааbb.**

Схема брака

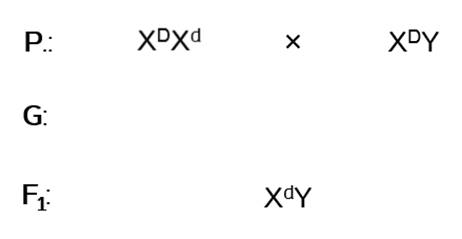
|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Р | ♀АаBb норм. пигмент., правша | × | ♂AаBb норм. пигмент., правша |
| G | гаметаAB   гаметаAb   гаметаaB  гаметаab |  | гаметаAB   гаметаAb   гаметаaB   гаметаab |
| F1 | аabb альбинос, левша | | |

**Ответ**: Родители дигетерозиготны по каждой паре признаков и их генотип – АаВb.

**Задача на сцепление с полом**

**Задача 3. У родителей, имеющих нормальное зрение, две дочери с нормальным зрением, а сын – дальтоник. Каковы генотипы родителей?**

**Решение:** родители имеют нормальное зрение, значит мы точно знаем генотип отца. У матери может быть два варианта генотипа – либо доминантная гомозигота, то есть здоровая, либо гетерозигота, то есть носительница. Но нам известно, что у этой пары родился сын – дальтоник. Который мог получить ген **d** только с икс хромосомой матери. Делаем вывод о том, что мать является носительницей гена дальтонизма.



**Ответ:** мать гетерозиготна по данному признаку, у отца в генотипе присутствует доминантная аллель гена.

**Задача 4 на группу крови и резус фактор**

**Группа крови (I) и резус-фактор (R) аутосомные несцепленные признаки. Группа крови контролируется тремя аллелями одного гена: I0, IA, ІB. В браке женщины с первой группой крови, положительным резус-фактором и мужчины с третьей группой крови, положительным резус фактором родился ребёнок с отрицательным резус фактором. Составьте схему решения задачи. Определите генотипы родителей, возможные генотипы и фенотипы потомства. Какова вероятность рождения в этой семье ребёнка с отрицательным резус-фактором?**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 1) P: ♀IO I0Rh rh | × | ♂ IBIBRh rh |
| первая группа крови, |  | третья группа крови, |
| положительный резус-фактор |  | положительный резус-фактор |

G:i0Rh, i0rh IBRh, IBrh

F: 1 IBi0RhRh - третья группа крови, положительный резус фактор;  
 2 IBi0Rhrh - третья группа крови, положительный резус-фактор;  
 1 IBi0rhrh -третья группа крови, отрицательный резус-фактор;

**Ответ:** вероятность рождения в этой семье ребёнка с отрицательным резус-фактором составит 25%, (первый вариант)

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| (2вариант) ♀ i0i0Rhrh | × | ♂IBIbRhrh |
| первая группа крови, |  | третья группа крови, |
| положительный резус-фактор |  | положительный резус-фактор |