

ЗАНЯТИЕ № 16

Тема: НАСЛЕДСТВЕННЫЕ И ВРОЖДЕННЫЕ БОЛЕЗНИ

Цель занятия: Изучить причины и механизмы развития наследственных заболеваний, типы наследования, роль наследственности в патологии. Ознакомиться с методикой определения полового хроматина.

КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ

1. Понятие об основах наследственности (геном, генофонд, генотип, кариотип, фенотип). Понятие о наследственных и врожденных болезнях, фенкопиях.
2. Методы изучения и диагностики наследственной патологии.
3. Этиология наследственных болезней. Мутации и их виды. Роль алкоголя, курения, радиации и других мутагенных факторов. Болезни с наследственным предрасположением.
4. Классификация форм наследственной патологии. Патогенез наследственных болезней.
5. Геномные и хромосомные болезни. Механизмы их наследования. Синдромы, связанные с изменением количества и структуры половых хромосом и аутосом.
6. Генные болезни. Типы наследования генных болезней: заболевания с доминантным, рецессивным и сцепленным с полом типом наследования. Их характеристика.
7. Наследование гемофилии и болезней, связанных с нарушением обмена аминокислот (фенилаланина, тирозина и др.). Их характеристика, диагностика.
8. Патология внутриутробного развития. Гаметопатии, бластопатии, эмбриопатии и фетопатии. Значение критических периодов в патологии внутриутробного развития.
9. Пути предупреждения и коррекции наследственной и врожденной патологии.

Ситуационные задачи:

1.

У родителей с нормальным цветовым зрением родился ребенок, страдающий цветовой слепотой. Каков генотип родителей?

2.

Женщина с нормальным цветовым зрением, отец которой страдал цветовой слепотой, вышла замуж за мужчину с нормальным зрением. Возможно ли рождение ребенка с цветовой слепотой? Какой метод генетического обследования должен быть применен в данном случае?

3.

В медико-генетическую консультацию обратился больной с аномалией развития костей кисти (брахидактилией), чтобы выяснить, будут ли его дети иметь такой же дефект. Как наследуются костные аномалии, не нарушающие жизнеспособности человека?

4.

Отец болен гемофилией, мать здорова. Могут ли унаследовать данную болезнь дети и внуки этих родителей? Как наследуется заболевание? Можно ли оказать помощь, чтобы родился здоровый ребенок? Какой метод генетического обследования следует применить?

5.

На консультацию к врачу-невропатологу обратились родители юноши, 15 лет. Их беспокоит вялость, инертность и умственная отсталость сына. Юноша учится в школе для умственно отсталых детей. Объективные данные: больной высокого роста, евнухоидного телосложения, конечности длинные, половые органы недоразвиты. Со стороны внутренних органов отклонений от нормы не установлено. В клетках эпителия полости рта обнаружен половой хроматин. Какой диагноз может быть поставлен? Каков набор половых хромосом?

6.

Ребенок, 8 лет, поступил в детскую больницу на обследование по поводу умственной отсталости, судорожных припадков, снижения слуха. При внешнем осмотре обратили на себя внимание саблевидная форма голеней, наличие полулунных выемок у

передних зубов (резцов). Со стороны внутренних органов изменений не было обнаружено. Реакция Вассермана резко положительная (++++). У матери также положительная реакция Вассермана. Является ли заболевание у ребенка наследственным?

7.

С целью установления отцовства обследованы женщина, ее ребенок и муж. Группа крови у ребенка – 4 (AB), у женщины – 2 (A), у мужчины – 1 (0). Как решается вопрос об отцовстве? Могут ли родители и дети иметь разную группу крови? Как наследуется группа крови?

8.

У матери I группа крови, а у отца – IV. Могут ли дети унаследовать группы крови родителей?

9.

В эксперименте было показано, что облучение беременных самок крыс одинаковой дозой рентгеновских лучей на 10-й день беременности вызвало анэнцефалию, на 11-й – микро- и анофтальмию, на 14-й – аномалию конечностей. Почему одинаковое воздействие облучения вызвало неодинаковый эффект?

10.

Известно, что в критические периоды развития зародыш вступает в новый этап морфогенеза. К каким воздействиям окружающей среды наиболее чувствителен зародыш? Почему? В какой период развития зародыша повреждения будут наиболее выраженными – в период имплантации бластоцисты или в период органогенеза?

11.

Одна из форм цистинурии наследуется аутосомно-рецессивно, но у гетерозигот отмечается только цистинурия, а у гомозигот по дефектному гену - цистиновые камни почек.

А. В семье один супруг имеет цистиновые камни, а другой - цистинурию.

Б. В семье один супруг здоров, а другой имеет цистиновые камни.

Определите возможные формы проявления болезни у детей.

12.

Аномалия Пельгера у человека заключается в нарушении сегментации ядер гранулоцитов и наследуется аутосомно, с неполным доминированием. Гомозиготы по мутантному аллелю имеют только палочкоядерные гранулоциты, гетерозиготы образуют гранулоциты с двумя атипичными сегментами – пенснеобразные клетки.

Определите характер ядер гранулоцитов у детей в семье, где у одного супруга пенснеобразные клетки, а другой здоров.

Как распределятся по этому признаку дети, если у одного супруга сегментоядерные гранулоциты отсутствуют, а у другого они нормальны?

13.

Возможно ли рождение резусотрицательных детей у резусположительных родителей?

14.

Если две сестры - однайцевые близнецы вышли замуж за однайцевых близнецов-братьев, то будут ли их дети похожи друг на друга как однайцевые близнецы?

15.

У человека дальтонизм и гемофилия А обусловлены рецессивными генами X-хромосомы. У женщины всего родилось 6 сыновей, причем 3 страдали гемофилией при нормальном цветовом зрении, а 3 были дальтониками, при нормальной свертываемости крови. Каков генотип матери и почему она рождала сыновей с двумя разными вариантами генотипов?

Литература:

1. Адо, А.Д. Патологическая физиология / А.Д. Адо, В.В. Новицкий. – Томск, 1994. – С. 83-98.
2. Зайко, Н.Н. Патологическая физиология / Н.Н. Зайко [и др.]; под ред. Н.Н. Зайко. – Москва, 2006 (2008). – С. 59-80, 145-161.

3. Максимович, Н.Е. Лекции по патофизиологии в схемах в двух частях / Н. Е. Максимович. – Гродно, 2007. – Часть I. – С. 100-110.

Дополнительная литература:

1. Леонова, Е.В. Патологическая физиология внутриутробного развития: учеб.-метод. пособие / Е.В. Леонова, Ф.И. Висмонт; под ред. Е.В. Леоновой. – Минск: БГМУ, 2003. – 24 с.
2. Висмонт, Ф.И. Общая нозология: практикум / Ф.И. Висмонт, А. А. Кривчик, Т.В. Короткевич и др.; под ред. Ф.И. Висмонта. – Минск: БГМУ, 2004. – С.29-42.
3. Мутовин, Г.Р. Основы клинической генетики. – М., 1997.