

Занятие 6.

Изменчивость и ее значение в онтогенезе человека. Фенотипическая и генотипическая изменчивость. Генный, хромосомный и геномный уровни нарушения генетического аппарата. Генные болезни как результат мутационной изменчивости.

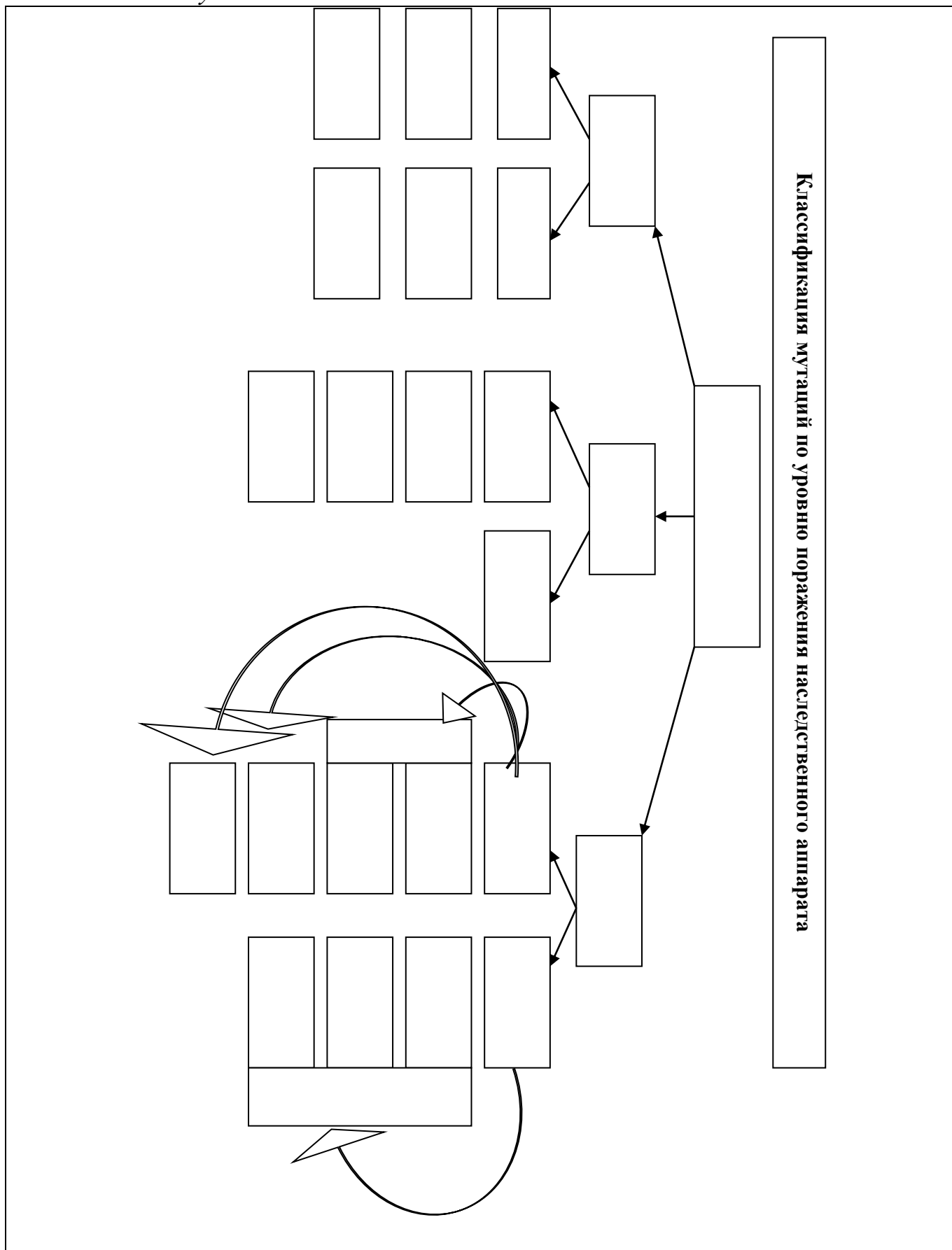
Основные вопросы темы:

1. Основные формы изменчивости (классификация). Роль генотипа и среды в проявлении признаков, в обучение и воспитание человека.
2. Модификационная изменчивость: определение, примеры. Адаптивный характер модификации. Норма реакции. Экспрессивность и пенетрантность.
3. Виды наследственной изменчивости. Закон гомологических рядов наследственной изменчивости Н.И.Вавилова, его значение для медицины.
4. Комбинативная изменчивость сущность примеры. Значение комбинативной изменчивости в обеспечении генетического разнообразия людей.
5. Мутагенез и мутационная изменчивость. Классификация мутаций. Генокопии и фенокопии. Генетическая опасность загрязнения окружающей среды.
6. Генные мутации как причина генных болезней (фенилкетонурия, альбинизм, галактоземия, серповидноклеточная анемия и другие).

ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА

Работа 1. Классификация мутаций по уровню поражения генетического материала.

Заполните схему.



Работа 2. Заполнение тест - карты по определению типа мутационной изменчивости.

№ п/п	Мутации	Тип мутации	Название заболевания
1	Отсутствие фермента фенилаланин 4-гидроксилаза		
2	Отсутствие фермента галактокиназы, галактозо 1-фосфатуридилтрансферазы		
3	Замена единственной аминокислоты в β-цепи Hb (глутаминовой кислоты на валин)		
4	Отсутствие тирозиназы		
5	45,ХО		
6	47,XXY		
7	47,XXX		
8	Трисомия 21 47, 21 +		
9	Трисомия 18 47, 18 +		
10	Трисомия 13 47, 13 +		
11	46,5 p-		
12	46, 9 p+; 46,13 p+; 46,18 p+; 46,18 q+; 46,11 p+		Синдромы частичной трисомии
13	46,13 p-; 46,13q-; 46,18 p-; 46, 18 q-		Синдромы частичной моносомии.
14	46, tr G/D ²¹ /15		
15	46,21 q-		Лейкоз
16	46, i 18 p		Синдром i 18 p
17	Ломкость X q 28 участка		Синдром Мартина-Белла
18	46, r 9		Синдром кольцевой 9 хромосомы
19	Образование димеров тимина		Пигментная ксеродерма

Проблемно-ситуационные задачи

1. У больного светлые волосы, кожа. Цвет глаз с красноватым оттенком. Выявлена наследственная патология. Что именно? Какой тип мутации, механизм развития болезни? Метод лабораторной диагностики?
2. В моче больного обнаружена галактоза. Ваш предполагаемый диагноз? Какой это тип мутации и механизм данной патологии?
3. У больного в моче обнаружена фенилпировиноградная кислота. О чем это свидетельствует? Какой это тип и механизм выявленной патологии?