**Практичне заняття № 10**

**Основи медичної генетики. Методи вивчення спадковості людини**

**Мета:** інтерпретувати особливості людини як генетичного об’єкта та неможливість застосування методу гібридологічного аналізу; складати родовід сім’ї зі спадковими хворобами і проводити його генетичний аналіз; визначати співвідношення спадковості та довкілля в прояві патологічних ознак людини за допомогою близнюкового методу; інтерпретувати сутність та вирішувальні можливості дерматогліфічного, імунологічного методів та методу гібридизації соматичних клітин.

**Теоретичні питання для позааудиторного самостійного вивчення та обговорення на занятті:**

1. Основи медичної генетики.

2. Людина як специфічний об’єкт генетичного аналізу. Методи вивчення спадковості людини.

3. Генеалогічний метод. Правила побудови родоводів. Генетичний аналіз родоводів.

4. Близнюковий метод. Визначення впливу генопиту та довкілля в прояві патологічних ознак людини.

5. Дерматогліфічний, імунологічний методи та метод гібридизації соматичних клітин.

**Алгоритм самостійної навчально-дослідницької роботи:**

1. В генетичну консультацію звернулась нормальна жінка з проханням визначити спадковою чи не спадковою є недоумкуватість її сина. Крім сина жінка має здорову доньку. Рідний брат жінки, а також рідний дядько з боку матері страждають на недоумкуватість. Чоловік жінки та його родичі нормальні.

а) Складіть родовід і визначте характер (спадковий чи не спадковий) недоумкуватості в даній родині.

б) Чи можлива недоумкуватість у майбутніх дітей цієї жінки?

в) Чи можлива недоумкуватість у дітей дочки цієї жінки, якщо вона вийде заміж за нормального чоловіка?

2. Проаналізуйте схему родоводу родини, в якій успадковується дефект зубної емалі.

**І**

**ІІ**

**ІІІ**

**ІV**

1

2

6

5

4

3

2

1

2

10

11

8

9

10

11

8

7

7

5

6

7

8

9

6

3

4

5

2

3

4

1

1

Визначте:

а) Тип успадкування дефекту зубної емалі.

б) Ймовірні генотипи усіх членів ІV покоління.

в) Ймовірність нормальної емалі у дитини пробанда за умови, що його дружина матиме нормальні зуби.

3. Побудуйте власний родовід за будь-якою ознакою і проведіть його генетичний аналіз.

4. Частота конкордантності (співпадання) шизофренії у монозиготних близнюків складає 70%, дизиготних – 13%, епілепсії – відповідно 67% і 3%, кольору очей – 99,5% і 28%.

а) Які з названих ознак мають лише спадкову детермінацію і які визначаються ще і факторами зовнішнього середовища?

б) Визначте частку генетичного фактора у формуванні шизофренії, епілепсії і кольору очей.

**5.** Виконати наступні тестові завдання:

1. Багатопалість – явище досить рідкісне, але стійке у багатьох поколіннях деяких родин. Багатопалість має місце у дітей, якщо хоча б один із батьків багатопалий, і відсутня у тих випадках, коли у обох батьків кінцівки пятипалі. Багатопалими в однаковій мірі бувають як дівчатка, так і хлопчики В онтогенезі ген проявляється дуже рано і має високу пенетрантність. Який тип успадкування багатопалості?

А. Аутосомно-домінантний;

В. Аутосомно-рецесивний;

С. Х-зчеплений-домінантний;

Д. Х-зчеплений-рецесивний;

Е. Голандричний.

2. За яким типом успадковується патологія у членів родоводу та який генотип у пробанда?

**І**

**ІI**

**ІII**

**ІV**

А. Аутосомно-домінантним; Аа

В. Аутосомно-рецесивним; аа

С. Х-зчепленим-домінантним; ХАХа

Д. Х-зчепленим-рецесивним; ХАХа

Е. У-зчепленим; аа

3. Аналізуючи родовід, лікар-генетик встановив: ознака проявляється у кожному поколінні, жінки та чоловіки успадковують ознаку з однаковою частою, батьки з однаковою ймовірністю передають ознаки дітям обох статей. Визначте, який тип успадкування має досліджувана ознака?

* 1. Аутосомно-рецесивний
  2. Х-зчеплений домінантний
  3. Х-зчеплений рецесивний
  4. У-зчеплений
  5. Аутосомно-домінантний

4. При аналізі родоводу, у якому вивчається гіпертрихоз (надмірне оволосіння вушних раковин), з’ясовано, що ознака зустрічається в усіх поколіннях тільки у чоловіків і успадковується від батька до сина. Визначте тип успадкування:

1. Аутосомно-рецесивний
2. Аутосомно-домінантний
3. Зчеплений з Х-хромосомою рецесивний
4. Зчеплений з Х-хромосомою домінантний
5. Зчеплений з У-хромосомою

5. В родоводі пробанда аналогічна патологія зустрічається у всіх поколіннях при відносно великій кількості хворих по горизонталі. Хвороба з однаковою частотою вражає осіб обох статей. Хворі діти народжуються в родинах, де є хворі батьки. Який тип успадкування притаманний членам родоводу?

1. Аутосомно-рецесивний
2. Зчеплений з Х-хромосомою рецесивний
3. Зчеплений з У-хромосомою
4. Аутосомно-домінантний
5. Зчеплений з Х-хромосомою домінантний

6. За яким типом успадковується патологія у членів наведеного нижче родоводу та який генотип у пробанда?

**ІV**

**ІII**

**ІI**

**І**

А. Аутосомно-домінантним; аа

В. Аутосомно-рецесивним; Аа

С. Х-зчепленим-домінантним; Ха Ха

Д. Х-зчепленим-рецесивним; ХА Ха

Е. У-зчепленим; ХУа

7. При генеалогічному аналізі родини зі спадковою патологією – порушенням формування емалі, встановлено, що захворювання проявляється в кожному поколінні. У жінок ця аномалія зустрічається частіше, ніж у чоловіків. Хворі чоловіки передають цю ознаку тільки своїм дочкам. Який тип успадкування має місце в цьому випадку?

1. Аутосомно-рецесивний
2. Х-зчеплений рецесивний
3. У-зчеплений
4. Аутосомно-домінантний
5. Х-зчеплений домінантний

8. За яким типом успадковується патологія у членів наведеного нижче родоводу і яка вірогідність хворої дитини в сім’ї пробанда?

**ІII**

**ІI**

**І**

А. Аутосомно-домінантним; 50%

В. Аутосомно-рецесивним; 50%

С. Х-зчепленим-домінантним; 100%

Д. Х-зчепленим-рецесивним; 25%

Е. У-зчепленим 0%

9. У батька ахондроплазія, мати і дочка не мають цієї аномалії. Аналіз родоводу показав, що патологія успадковується за аутосомно-домінантним типом. Хворі зустрічаються по батьківській лінії. По лінії матері така патологія не зустрічається. Яка ймовірність народження в цій сім’ї дитини без аномалії.

А. 100%

В. 75%

С. 50%

Д. 25%

Е. 0.

10. За яким типом успадковується патологія у членів наведеного нижче родоводу та яка вірогідність гетерозиготності пробанда?

**ІII**

**ІI**

**І**

А. Аутосомно-домінантним; ~ 100%

В. Аутосомно-рецесивним; ~ 66%

С. Х-зчепленим-домінантним; ~ 33%

D. Х-зчепленим-рецесивним; ~ 25%

Е. У-зчепленим ~ 100%

11. Домінантний ген (А), що визначає розвиток у людини синдрому дефекту нігтів і колінної чашечки, знаходяться в аутосомі і зчеплений з геном групи крові системи АВ0. Відстань між цими генами становить близько 10 морганид. Жінка має ІІ групу крові і страждає дефектом нігтів і колінної чашечки. Батько жінки здоровий і має І групу крові, мати має ІV групу крові і такі ж дефекти, як і дочка. Які гамети і з якою ймовірністю можливі у жінки?

1. АІА – 45%;
2. аІ0 – 45%;
3. АІ0 – 5%;
4. аІА – 5%;
5. Вірно А + В;
6. Вірно А + В + С + Д.

12. Чоловіка, дружина якого чекає дитину, хвилює той факт, що його рідний дядько з боку батька страждає на хворобу Дауна. Члени родоводу з боку матері здорові. Здорова також сестра пробанда і її двоє дітей – дівчинка та хлопчик. Цитогенетичне обстеження членів родини показало, що чоловік та його батько мають по 45 хромосом, але одна з хромосом 21 пари транслокована на 13. В родині жінки хворі на синдром Дауна не відмічені і вона має нормальний каріотип 46, ХХ.

Яка ймовірність народження хворої дитини в родині пробанда?

1. 100%;
2. 75%;
3. 50%;
4. 33%;
5. 25%.

13. Всі форми патології обміну речовин залежать від функціональних особливостей мутантних алелів і умов існування особи. Хвороба може проявлятися у різні періоди її життя. У разі створення необхідного адаптивного середовища хвороба може клінічно не проявлятись. За якою формулою визначається роль середовища у формуванні ознаки (патології)?

1. С= 1-H;
2. (р + q)2 = 1;
3. 2рq;
4. Н = % КОБ - % КДБ

100 - % КДБ

1. р = 1 – q.

14. Пацієнт звернувся до лікаря-генетика з метою встановлення генетичної компоненти в його захворюванні – астмі. Вивчивши родовід хворого, лікар дійшов висновку, що роль середовища в формуванні хвороби пацієнта становить близько 20 %. Який коефіцієнт спадковості у формуванні хвороби пацієнта?

А. Н = 1;

В. Н = 0,2;

С. Н = 0,6;

D. Н = 0,8;

Е. Н = 0.

15. Коефіціент спадковості епідемічного паратиту становить 74%, кіру – 94%, клишоногості – 0,298%, ревматизму – 0,151%, шизофренії – 65%. Яка із названих хвороб переважно залежить від умов середовища?

А. Епідемічний паратитит

В. Кір

С. Ревматизм

D. Клишоногість

Е. Шизофренія

16. Кут долоні atd в нормі не перевищує:

1. 81º
2. 57º
3. 100º
4. 66º
5. 42º