ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ НИЖЕГОРОДСКОЙ ОБЛАСТИ
«НИЖЕГОРОДСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»

Специальность 34.02.01 «Сестринское дело»

РАБОЧАЯ ТЕТРАДЬ
практического занятия № 3
по ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

Тема занятия: «Интерпретация кариотипов человека»

Задания выполнил(а):
студент(ка) группы:
_____
_____
(Фамилия Имя)

Проверил преподаватель:
Михайлова О.И.
Оценка:
_____

Аннотация

Рабочая тетрадь предназначена для организации и проведения самостоятельной аудиторной работы на практическом занятии с использованием ТСО (компьютерный класс с выходом в интернет), а также для организации и проведения практического занятия в формате дистанционного обучения.

Инструкция студенту

Рабочая тетрадь практического занятия № 3 по учебной дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики» предназначена для выполнения аудиторной и дистанционной самостоятельной практической работы по теме «Интерпретация кариотипов человека».

- Все задания выполняются непосредственно в данной тетради (отдельные документы создавать не нужно).
- На титульном листе укажите группу, вашу фамилию и имя.
- Для удобства навигации пользуйтесь гиперссылками в содержании, в заголовках, подзаголовках и в сносках (гиперссылки выделены синим цветом с подчёркиванием)
- После выполнения практических заданий проведите самопроверку правильности выполнения заданий.
- Тетрадь с выполненными заданиями сохраните на свою USB-флеш-карту (флешку) или в архиве вашего электронного устройства и отошлите для проверки вашему преподавателю. Адрес электронной почты Михайловой О.И.: **olamikch@mail.ru** .
- Перед отправкой назовите свой документ следующим образом:

дата занятия (число, месяц,.год.)**, РТ ЛПЗ №3, Фамилия Имя, группа**

Пример***: 15.11.21 РТ ЛПЗ №3 Петрова Мария 311-ІСД***

Содержание

Цели занятия

Вопросы для подготовки к занятию

Теоретическая часть

Практическая часть:

Задание № 1

Задание №2

Задание №3

Самопроверка работы

Домашнее задание

Задания для самостоятельной работы по выбору студента

Источники информации

Лабораторно-практическое занятие № 3
Тема: Интерпретация кариотипов человека

Время проведения занятия: 90 мин.

Цели занятия

- *формирование:*

- *ПК 1.1 в части знаний: методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; в части умений: проводить обследование пациентов с наследственными болезнями методами цитогенетики;*
- *ПК 2.1. в части знаний: цитологические основы наследственности, классификацию мутаций; в части умений: проводить предварительную диагностику наследственных болезней через анализ кариограмм.*
- *ОК 1, ОК 2, ОК 5, ОК 11*

- *студент должен* уметь:

- отличать нормальный кариотип человека от аномального по кариограммам и фотографиям ядер соматических клеток;

- анализировать кариограммы, записывать формулы кариотипов, называть основные хромосомные синдромы по кариограмме.

- студент должен знать:

- *сущность цитогенетического метода;*
- *классификацию наследственных болезней по причинам;*
- *генетическую причину хромосомных болезней;*
- *виды хромосомных мутаций и хромосомные болезни (синдромы), ими вызываемые.*

Вопросы для подготовки к занятию

1. Что такое хромосома, хроматида? Опишите строение метафазной хромосомы.
2. Какие бывают хромосомы в зависимости от расположения центромеры?
3. Что такое метафазная пластинка и кариограмма?
4. Дайте определение кариотипа.
5. Какой кариотип имеют здоровая женщина и мужчина?
6. Что такое эухроматин и гетерохроматин?
7. Назовите группы наследственных болезней по причинам их возникновения.
8. Поясните понятия: наследственная болезнь, врожденная болезнь, болезнь с наследственной предрасположенностью.
9. С какими мутациями связана патология хромосомных болезней?
10. Дайте характеристику хромосомным абберациям: делеции, дупликации, инверсии, транслокации.
11. Дайте характеристику гетероплоидиям и полиплоидиям.
12. Тельце Барра и его диагностическое значение. Хромосомные синдромы, диагностируемые с помошью тельца Барра.

Теоретическая часть

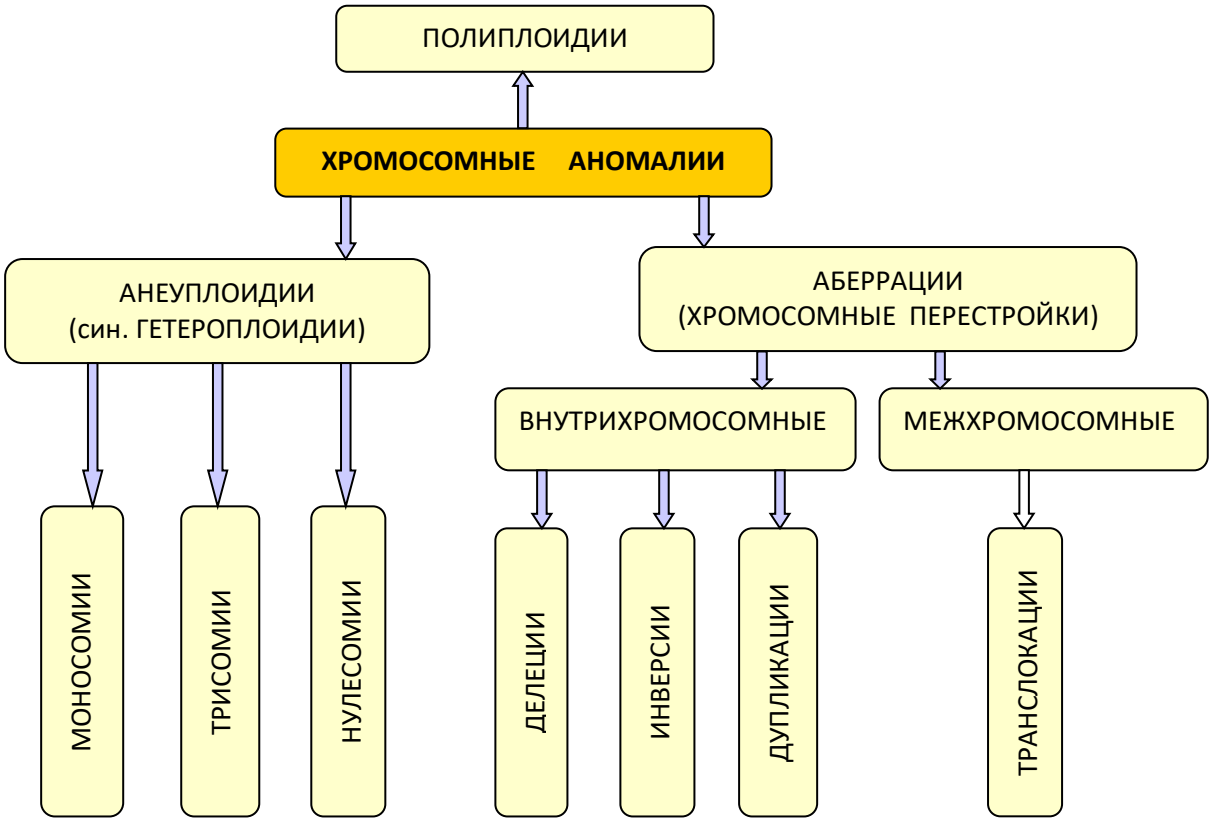
Кариотип – совокупность хромосом данного вида организмов. Нормальный кариотип человека : 46, XX(XY).

Кариограмма – систематизированное изображение хромосом индивидуума.

Для составления кариограммы прибегают к фотографированию картин метафазных ядер в препаратах митотически делящихся клеток. Затем, получив фотокопию хромосомного набора обследуемого человека (метафазную пластинку), вырезают изображения отдельных хромосом и после соответствующего анализа раскладывают на чистом листе бумаги в соответствии с общепринятой классификацией.

Исследование хромосом человека является основой цитогенетического метода изучения наследственности человека и является одним из важнейших при проведении пренатальной (дородовой) диагностики врождённой или наследственной патологии у плода, медико-генетическом консультировании.

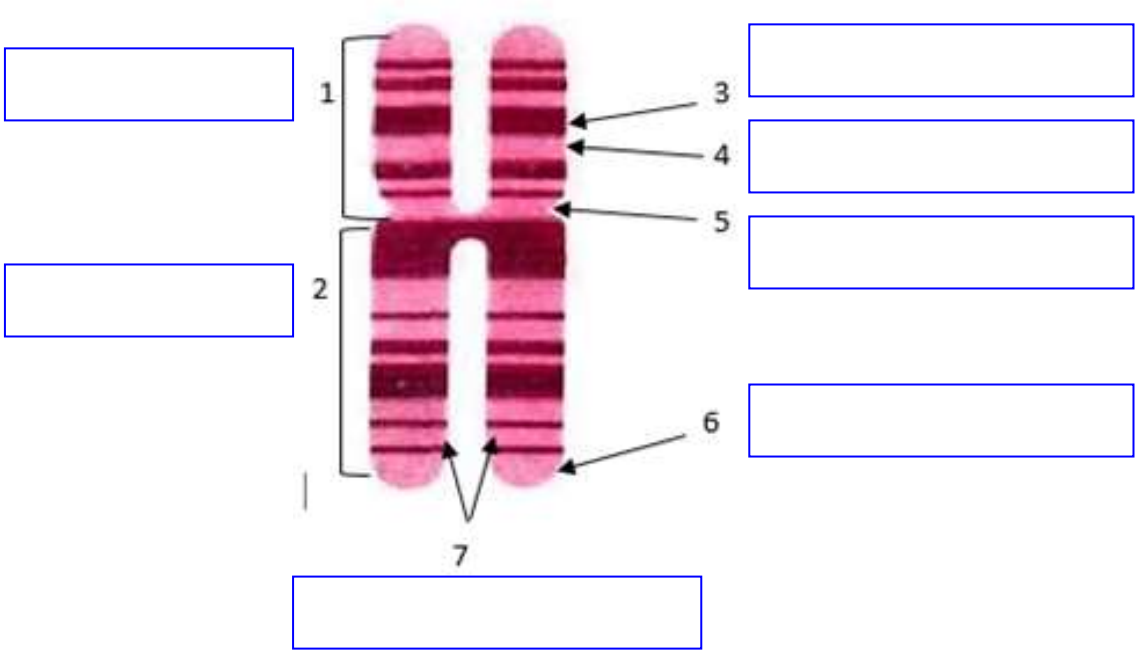
Хромосомные болезни – это большая группа врождённых наследственных заболеваний, которые клинически характеризуются наличием множественных пороков развития, а причиной их являются численные или структурные аномалии хромосом (см. схему ниже):



Полиплоидия – увеличение числа хромосом кратное гаплоидному (2n – норма, 3n – триплоид, 4n – тетраплоид и т.д.) Полиплоидия у человека – летальная мутация.
Анеуплоидия (гетероплоидия) – изменение числа хромосом некратное гаплоидному.
Моносомия – нет одной хромосомы из пары.
Трисомия – вместо пары в кариотипе имеется три гомологичных хромосомы.
Нулесомия – в кариотипе отсутствует пара гомологичных хромосом, летальная мутация.
Хромосомные аберрации – изменение структуры хромосом.
Делеция – потеря участка хромосомы в средней части или в конце хромосомы.
Инверсия – отрыв участка хромосомы, поворот его на 180^0 и прикрепление к месту отрыва.
Дупликация – удвоение участка хромосомы (например, короткого или длинного плеча хромосомы).
Транслокация – присоединение участка или целой хромосомы к негомологичной хромосоме.

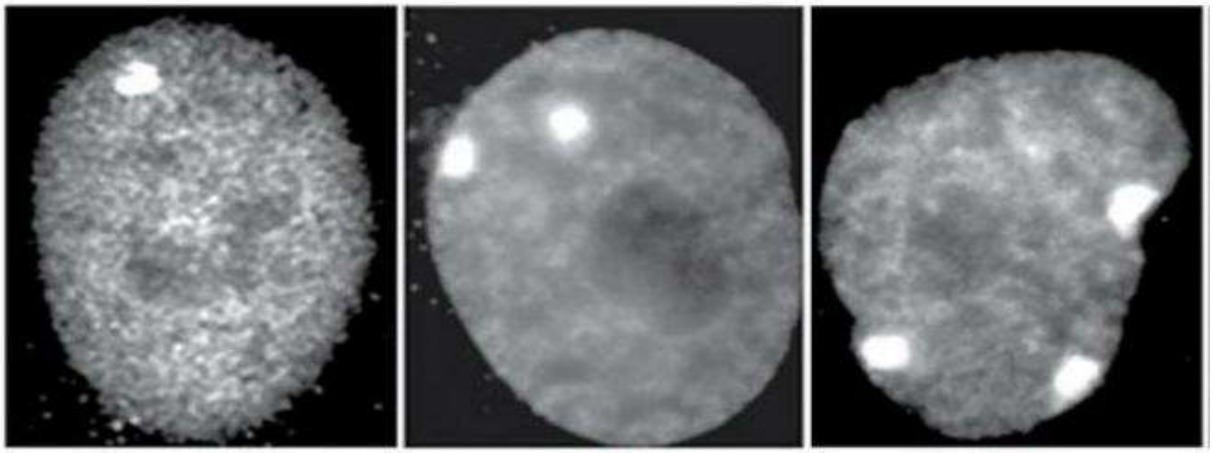
Практическая часть

Задание № 1. Рассмотрите рисунок метафазной хромосомы. Подпишите в соответствующей рамке отмеченные цифрами части хромосомы*.
**Справка. На рисунке обозначены следующие части: сестринские хроматиды, центромера, короткое плечо, длинное плечо, теломера, эухроматин и гетерохроматин*



Самопроверка

Задание № 2. Рассмотрите фотографии ниже. Вы видите ядра соматических клеток. Светлые участки – тельца Барра, окрашенные иммунофлюоресцентным методом. Тельце Барра – инактивированная Х-хромосома (половой хроматин). Запишите в таблице соответствующие формулы кариотипов для мужского и женского пола:



♀			
♂			

Выделите в таблице любым цветом ячейки с аномальными кариотипами.

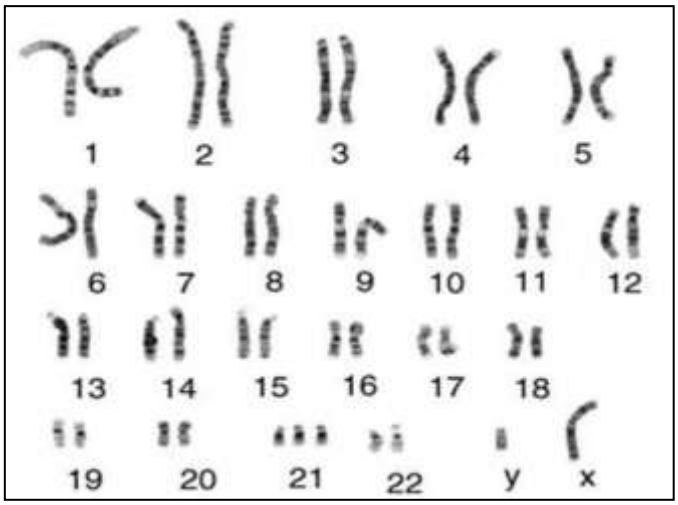
Самопроверка

Задание № 3. Рассмотрите кариограммы аномальных кариотипов. Заполните таблицу, используя конспект лекции по теме: «Наследственность и среда» и теоретическую часть занятия:

№ карио-граммы	Название мутации	Пол ♀ / ♂	Формула кариотипа	Вызываемое заболевание
1				
2				
3				
4				
5				
6				
7				
8				
9				

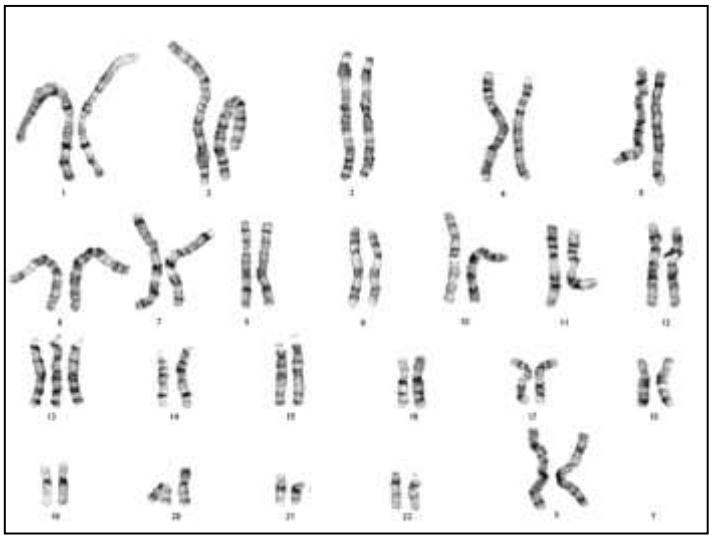
Самопроверка

Кариограмма №1:



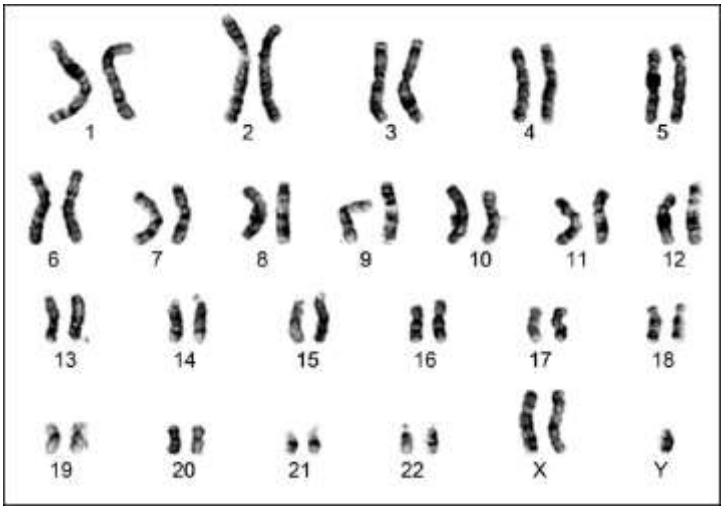
В таблицу

Кариограмма № 2:



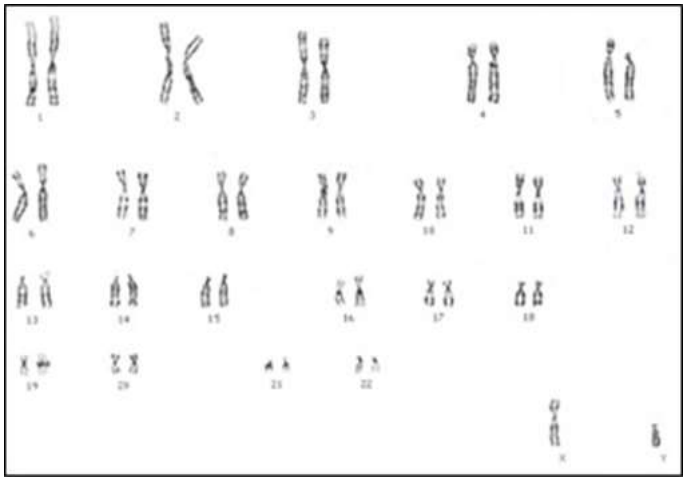
В таблицу

Кариограмма №3:



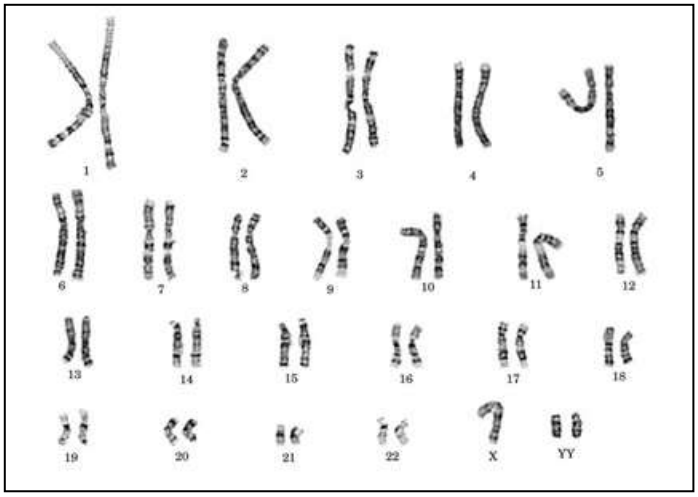
В таблицу

Кариограмма № 4:



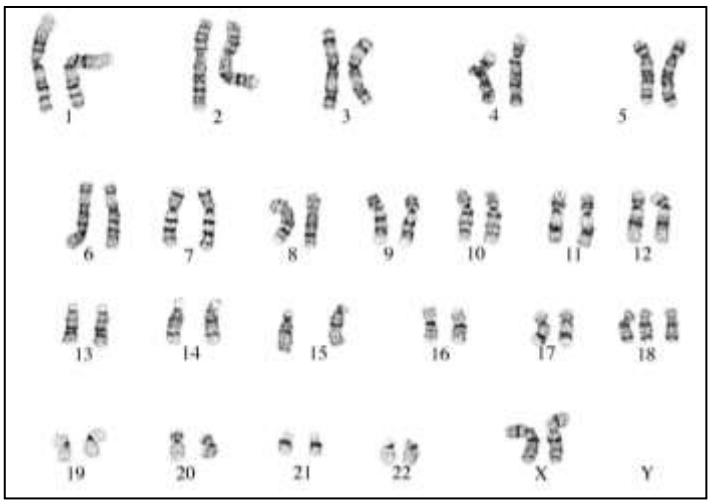
В таблицу

Кариограмма № 5:



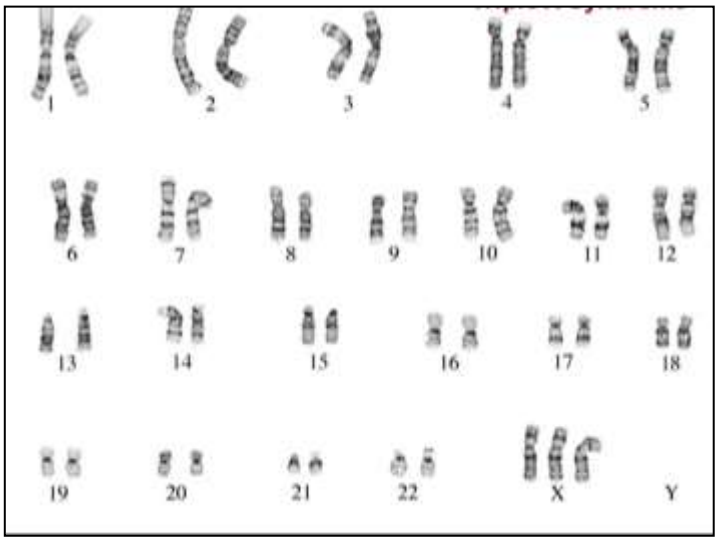
В таблицу

Кариограмма № 6:



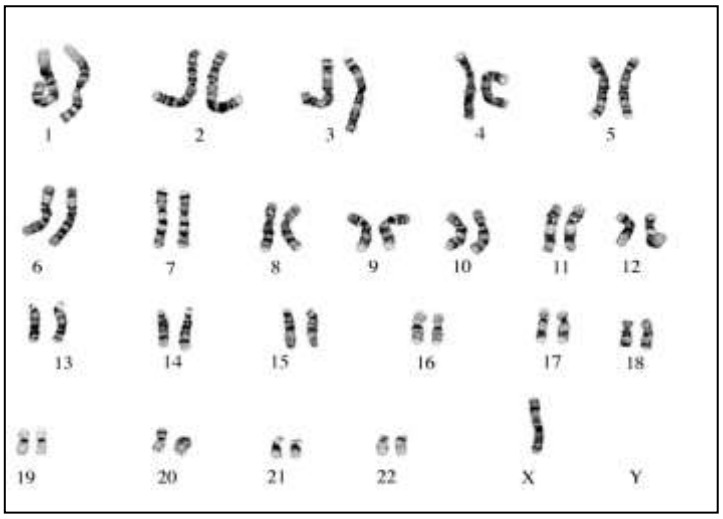
В таблицу

Кариограмма №7:



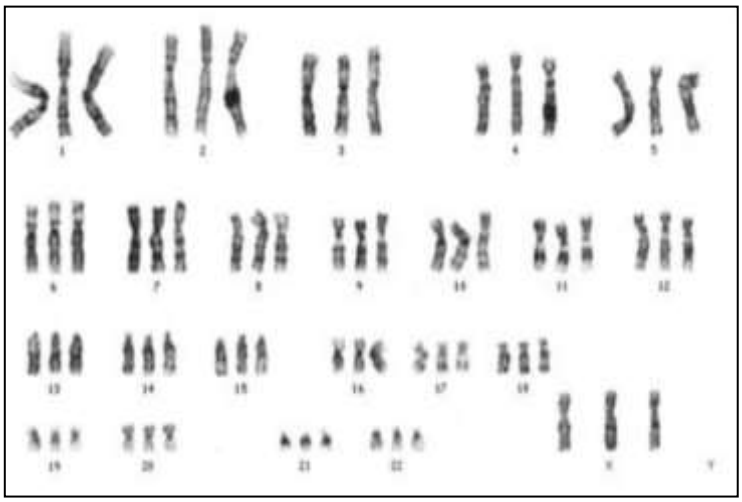
В таблицу

Кариограмма № 8:



В таблицу

Кариограмма № 9:



В таблицу

Самопроверка работы

Проведите самопроверку правильности выполнения заданий.

Проверка задания №1

Сестринские хроматиды- равноценные части метафазной хромосомы, содержат в себе копии ДНК после репликации.

Центромера – место соединения сестринских хроматид.

Короткое плечо – обычно определяется визуально в сравнении с длинным, на рисунках хромосом и кариограммах – выше центромеры.

Длинное плечо - обычно определяется визуально в сравнении с коротким, на рисунках хромосом и кариограммах – ниже центромеры.

Теломеры – концевые участки хроматид,

Эухроматин – менее конденсированный, хуже удерживает краситель, поэтому после окрашивания дифференцированным способом более светлый, чем гетерохроматин.

Гетерохроматин – более конденсированный, лучше удерживает краситель после окрашивания дифференцированным способом.

Проверка задания №2

♀ - знак женского пола.

♂ - знак мужского пола.

Формула кариотипа содержит в себе общее количество хромосом у данного организма, отражает состояние и количество половых хромосом. Формула аномального кариотипа отражает также имеющуюся мутацию.

Нормальный женский кариотип 46, XX.

Нормальный мужской кариотип 46,XY.

Проверка задания №3

1. Название мутации определятся максимально конкретно, например, выбор таких названий, как «хромосомная», «анеуплоидия», «гетероплоидия» - не верно; «трисомия 21»- верно.

2. Определение пола подразумевает изучение 23 пары хромосом. Мужской пол У-хромосому имеет, женский - не имеет.

3. Формула кариотипа содержит в себе общее количество хромосом у данного организма, отражает состояние и количество половых хромосом. Формула аномального кариотипа отражает также имеющуюся мутацию. *Совет: смотрите примеры записи кариотипов в конспекте лекции по теме «Наследственность и среда».*

4. Название хромосомной болезни может совпадать с названием мутации, но часто имеет название по имени ученого изучавшего данную патологию.

Критерии оценки

5 баллов – все задания выполнены полностью, без ошибок**.**

4 балла - есть ошибки / не полностью выполнено 1 задание**.**

3 балла – есть ошибки / не полностью выполнены 2 задания**.**

2 балла - есть ошибки / не полностью выполнены 3 задания.

Домашнее задание

Повторить тему «Закономерности наследования признаков» по плану:

1. Основные генетические термины и понятия.

2. Сущность законов Г.Менделя. Менделирующие признаки.

3. Хромосомная теория Т.Моргана.

4. Понятие множественного аллелизма. Наследование групп крови системы АВО у человека.

5. Типы взаимодействия аллельных генов :

- ✓ *кодоминирование,*
- ✓ *полное доминирование,*
- ✓ *неполное доминирование,*

- ✓ *сверхдоминирование.*

6. Типы взаимодействия неаллельных генов:

- ✓ *комплементарность,*
- ✓ *эпистаз,*
- ✓ *полимерия.*

7. Влияние генотипической среды и фенотипической сред на проявление признаков:

- ✓ *генотипическая среда,*
- ✓ *экспрессивность генов,*

Задания для самостоятельной работы по выбору студента

1. Составьте кроссворд с иллюстрациями «Хромосомные мутации и болезни» (не менее 15 слов).

2. Выполните презентацию по темам:

- *«Причины, лечение и профилактика хромосомных болезней»*
- *«Хромосомные синдромы, вызванные изменением количества половых хромосом»*
- *«Хромосомные синдромы, вызванные изменением количества аутосом»*
- *«Хромосомные синдромы, вызванные аберрациями хромосом»*

Источники информации

1. Конспекты лекций по темам: «Цитологические основы наследственности», «Наследственность и среда».
2. Всё о медицине. Раздел генетика. [Электронный ресурс] Режим доступа: URL: https://meduniver.com/Medical/genetika/
3. Бочков Н.П., Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 224 с. : ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-4857-1 - Режим доступа: http://www.medcollegelib.ru/book/
4. Хандогина Е.К., Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс]: учебник / Хандогина Е.К., Терехова И.Д., Жилина С.С., Майорова М.Е., Шахтарин В.В., Хандогина А.В. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-5148-9 - Режим доступа: http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970451489.html