

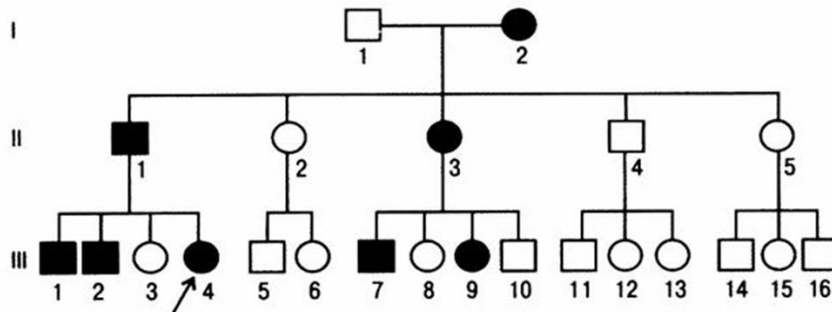
РАЗДЕЛ МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

ЗАДАНИЕ № 1

ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ по теме «Генные болезни»

1. Найдите в словаре значение генетических терминов, важных для описания клинических проявлений наследственных заболеваний: Микроцефалия, арахнодактилия, гипоплазия, синдактилия, птоз, эпикант, крипторхизм, прогнатия, прогения, синофриз, стопа-качалка, экзофтальм, клинодактилия.

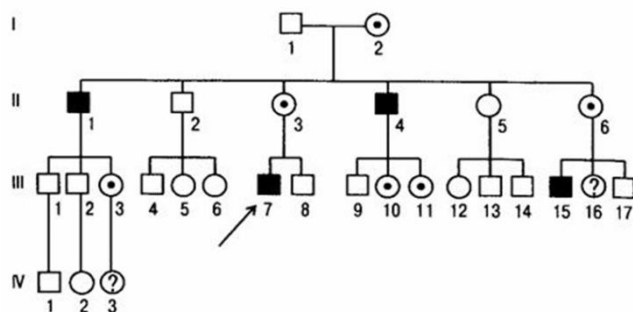
2. Определите тип наследования заболевания на представленной родословной



3. Что составляет болезнь - мутация в гене или фенотип, вызываемый этой мутацией. Дает ли обнаружение мутации $\Delta F508$ у пациентов с врожденным двусторонним отсутствием семявыносящего протока утверждать, что у них муковисцидоз?
4. Проанализируйте клинико-диагностические признаки мышечной дистрофии Дюшенна. Почему эту болезнь считают генетически летальным заболеванием?

ЗАДАНИЕ № 2
ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ по теме «Хромосомные болезни»

1. Найдите в словаре значение генетических терминов, важных для описания клинических проявлений наследственных заболеваний: Монголоидный и антимонголоидный разрез глаз, макроглоссия, микроглоссия, крыловидные складки, обезьянья складка, гипертелоризм, брахицефалия, долихоцефалия, омфалоцеле, гастрошизис, анэнцефалия.
2. Определите тип наследования заболевания на представленной родословной



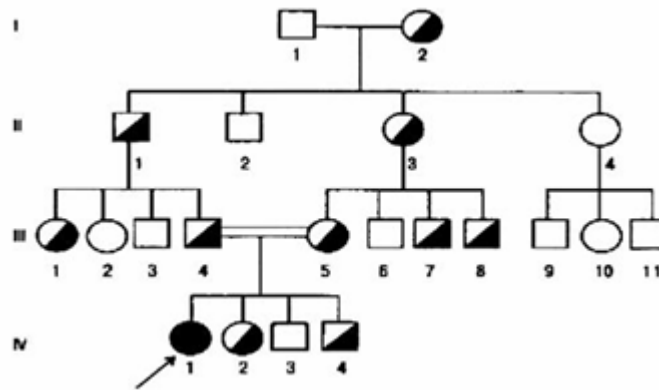
3. Моносомия по X-хромосоме – единственная моносомия у человека, дающая возможность выживания. Обсудите возможные причины.
4. Обсудите психосоциальную поддержку и консультирование, подходящее для семей с больными:
 - а) синдромом Дауна,
 - б) синдромом Шерешевского –Тернера.

ЗАДАНИЕ № 3
ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ по теме «Многофакторные заболевания»

1. Найдите в словаре значение терминов, важных для изучения многофакторных заболеваний:

Синтропия, дистропия, генетический риск, конкордантность близнецов, аддитивное действие генов, онкогены, гены-онкосупрессоры

2. Определите тип наследования заболевания на представленной родословной



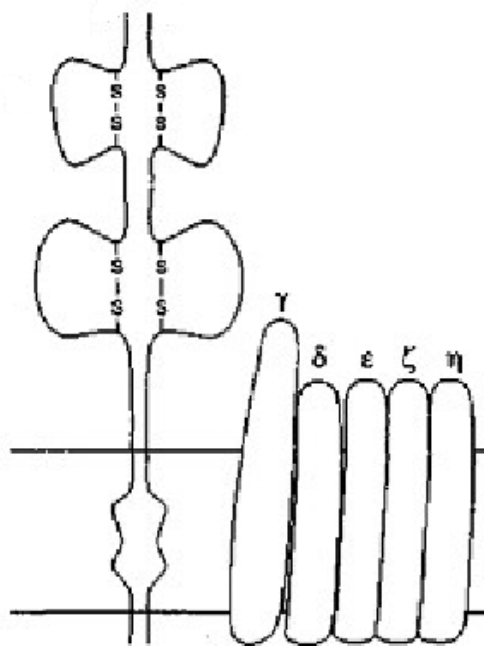
3. Группа детей с конкретным врожденным пороком развития включает как мальчиков, так и девочек. Во всех случаях родители здоровы. Как вы можете различить многофакторное и аутосомно-рецессивное заболевание?
4. Наиболее значимые факторы риска болезни Альцгеймера – возраст, пол и семейная история. Какие значимые генетические факторы риска вам известны?

ЗАДАНИЕ № 5
ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ по теме «Генетика TCR»

1. Какой лимфоидный орган является поставщиком всех клеток крови (название органа) _____

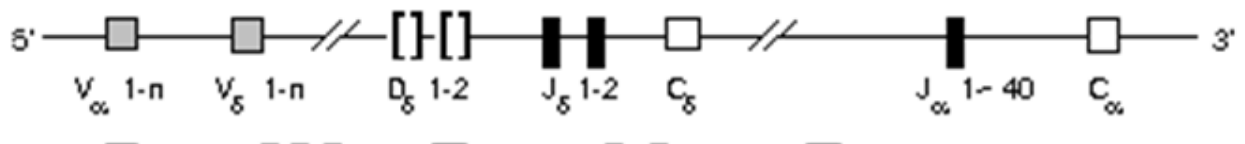
2. Какую функцию выполняют CD8 T-клетки

3. Обозначьте на рисунке основные структурные элементы TCR1



4. Из каких зародышевых генов в результате соматической рекомбинации формируется зрелый ген α -цепи TCR

5. Опишите порядок событий при образовании зрелого гена δ -цепи TCR:



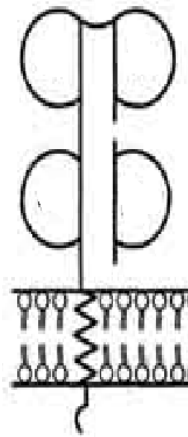
ЗАДАНИЕ № 6

ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ по теме «Генетика МНС»

1. Какие генетические характеристики комплекса МНС обеспечивают вариабельность, кодируемых им продуктов

2. Какие функции выполняют молекулы МНС I

3. Обозначьте на рисунке основные структурные элементы МНС I класса: название цепей, основные фрагменты цепей, домены внеклеточного фрагмента



4. Какой класс молекул МНС кодируется в генном локусе HLA-C _____

5. Укажите стрелками соответствие экзонов и доменов МНС I класса:

