

ОСНОВИ МЕДИЧНОЇ ГЕНЕТИКИ

Лабораторне заняття № 1



Тема: Класифікація спадкових захворювань

Мета: обговорити питання успадкування захворювань та схильності до них у людини, вивчити класифікації спадкових захворювань

Питання для обговорення:

1. Спадкові хвороби
2. Особливості успадкування та прояву захворювань
3. Генні хвороби
4. Хромосомні хвороби
5. Хвороби з неklasичним типом успадкування

Завдання 1. Вивчити генетичну класифікацію спадкових патологій, заповнити таблицю 1.

Генетична класифікація базується на класифікації мутацій.

Всю спадкову патологію можна розділити на п'ять груп (Н. П. Бочков, 2001):

1. Моногенні (генні) хвороби — спричинені генними мутаціями (ахондроплазія, фенілкетонурія, гемофілія та ін.).
2. Хромосомні хвороби — зумовлені зміною кількості або структури хромосом (синдром Дауна, Патау, Едвардса та ін.)
3. Хвороби із спадковою схильністю (синонім: мультифакторіальні) — хвороби, розвиток яких визначається взаємодією зміненого генотипу індивіда і факторів навколишнього середовища (заяча губа, клишоногість, гіпертонічна хвороба, шизофренія та ін.)
4. Генетичні хвороби соматичних клітин — зумовлені соматичними мутаціями (більшість пухлин, деякі спорадичні випадки вроджених вад, мозаїчні форми хромосомних хвороб та ін.)
5. Хвороби генетичної несумісності матері та плода (гемолітична хвороба новонароджених, яка виникає в результаті несумісності матері і плода за Rh-антигеном, антигенами групи АВ0 та іншими груповими антигенами).

ОСНОВИ МЕДИЧНОЇ ГЕНЕТИКИ



Таблиця 1 – Генетична класифікація спадкових захворювань

№	Група захворювань	Приклад и хвороб	Причин а	Частот а	Триваліст ь життя
1					
2					
3					
4					
5					

Завдання 2. Вивчити клінічну класифікацію спадкових патологій, заповнити таблицю 2.

За цією класифікацією хвороби поділяються на чотири групи.

Група 1 – безпосередньо спадкові хвороби – хромосомні та генні захворювання (синдром Едвардса і Патау, фенілкетонурія, муковісцидоз та інші).

Група 2 – хвороби з помітною спадковою схильністю до прояву (артеріальна гіпертензія, цукровий діабет, подагра).

Група 3 – хвороби, що визначаються переважно факторами зовнішнього середовища, але в патогенезі яких грають роль спадкові фактори (глаукома, атеросклероз, рак молочних залоз).

Група 4 – хвороби, до яких спадковість не має відношення.

Таблиця 2 – Клінічна класифікація спадкових патологій

№	Група захворювань	Приклад и хвороб	Причин а	Частот а	Триваліст ь життя
1					
2					
3					
4					

ОСНОВИ МЕДИЧНОЇ ГЕНЕТИКИ



Завдання 3. Вивчити класифікацію спадкових патологій за характером порушення гомеостазу, заповнити таблицю 2.

За характером порушення гомеостазу виділяють такі типи хвороб:

1. Хвороби амінокислотного обміну.
2. Хвороби обміну вуглеводів.
3. Порушення ліпідного обміну.
4. Спадкові хвороби пуринового та піримідинового обмінів.
5. Порушення обміну сполучної тканини.
6. Порушення циркуляторних білків.
7. Порушення обміну речовин в еритроцитів.
8. Спадкові хвороби обміну металів.
9. Порушення всмоктування у кишковому тракті.
10. Гормональні порушення.

№	Група захворювань	Приклад и хвороб	Причин а	Частот а	Триваліст ь життя
1					
2					
3					
4					
5					
6					
7					
8					
9					
10					

Зробити висновки та записати їх до лабораторного зошиту.

Питання для самоперевірки:

1. Які основні особливості успадкування захворювань та схильності до них?
2. Які особливості успадкування генних захворювань?
3. Як успадковуються хромосомні захворювання?
4. Як успадковуються мітохондріальні захворювання?

ОСНОВИ МЕДИЧНОЇ ГЕНЕТИКИ



5. Як успадковуються захворювання з некласичним типом успадкування?
6. Як діагностують спадкові захворювання?
7. Яким чином лікують спадкові захворювання?
8. Охарактеризуйте профілактику спадкових захворювань.
9. Як визначити вірогідність прояву спадкових захворювань?.
10. Чи можна зупинити, послабити чи взагалі відмінити прояв спадкового захворювання?