

# ОСНОВИ МЕДИЧНОЇ ГЕНЕТИКИ

## Практичне заняття № 4



### **Тема: Спадкові хвороби з некласичним типом успадкування**

**Мета:** обговорити питання успадкування спадкових захворювань з некласичним типом успадкування та схильність до них у людини, вивчити основні захворювання людини з некласичним типом успадкування.

#### Питання для обговорення:

1. Спадкові хвороби з некласичним типом успадкування
2. Особливості успадкування та прояву захворювань з некласичним типом успадкування
3. Хвороби імпринтингу
4. Хвороби експансії

#### Завдання 1. Хвороби імпринтингу

За допомогою підручників, статей та додаткових інформаційних джерел заповнити таблицю 1 – Хвороби імпринтингу. Обговорити хвороби імпринтингу.

**Таблиця 1 – Хвороби імпринтингу**

№	Назва захворювання	Частота в популяції	Локалізація гена	Основні клінічні симптоми
1	Синдром Ангельмана «щасливої ляльки»			
2	Синдром Прадера-Віллі			
3	Синдром Відемана-Беквіта			
4	Синдром Мілера-Дікера			

# ОСНОВИ МЕДИЧНОЇ ГЕНЕТИКИ



## Завдання 2. Хвороби експансії

За допомогою підручників, статей та додаткових інформаційних джерел заповнити таблицю 2 – Хвороби експансії. Обговорити хвороби експансії.

**Таблиця 2 – Хвороби експансії**

№	Назва захворювання	Частота в популяції	Локалізація гена	Основні клінічні симптоми
1	Синдром Мартіна-Белла			
2	Хорея Гентингтона			
3	Міотична дистрофія			

Зробити висновки та записати їх до зошиту.

### Питання для самоперевірки:

1. Які особливості успадкування захворювань з неklasичним типом успадкування?
2. Як діагностують захворювання з неklasичним типом успадкування?
3. Як визначити вірогідність прояву захворювань з неklasичним типом успадкування?
4. Чи можна зупинити, послабити чи взагалі відмінити прояв захворювань з неklasичним типом успадкування?
5. Які найбільш розповсюджені захворювання з неklasичним типом успадкування Ви знаєте?

# ОСНОВИ МЕДИЧНОЇ ГЕНЕТИКИ



Використані джерела:

1. Запорожан В. М. Та ін. Медична генетика: Підручник для вузів. Одеса: Одес. держ. мед. ун-т, 2005. 260 с. ISBN 966-7733-66-1
2. Бужієвська Т.І. Основи медичної генетики. Київ : Здоров'я, 2001. 136 с. ISBN 5-311-01204-8
3. Коджебаш В. Ф. Методичні рекомендації до практичних занять з дисципліни «Медична генетика» для здобувачів вищої освіти спеціальності 222 Медицина / укладач: В. Ф. Коджебаш. Одеса : Університет Ушинського, 2022. 63 с.
4. Помогайбо В.М. Генетика людини : навч. посіб. Київ : ВЦ «Академія», 2014. 280 с.