



Великий практикум з загальної генетики

Лабораторна робота № 7

Тема: Основи медичної генетики

Мета: обговорити предмет вивчення медичної та клінічної генетики, основні спадкові захворювання, їх класифікацію та групи.

Обладнання: зошити, методичні вказівки, літературні джерела.

Хід роботи

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 АВО та іншими груповими антигенами).



Великий практикум з загальної генетики

Таблиця 1 – Генетична класифікація спадкових захворювань

№	Група захворювань	Приклади хвороб	Причина	Частота	Тривалість 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 Пагау, 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	Приклади хвороб	Причина	Частота	Тривалість життя
1					
2					
3					
4					



Великий практикум з загальної генетики

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

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.

Таблиця 3 – Класифікація спадкових патологій за характером порушення гомеостазу

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

Завдання 4. Вивчити найпоширеніші генні аутосомно-домінантні захворювання, заповнити таблицю 4.

Завдання 5. Вивчити найпоширеніші генні аутосомно-рецесивні захворювання, заповнити таблицю 5.



Великий практикум з загальної генетики

Завдання 6. Вивчити найпоширеніші генні патології зчеплені зі статтю, заповнити таблицю 6.

Завдання 7. Вивчити найпоширеніші мітохондріальні захворювання, заповнити таблицю 7.

Завдання 8. Вивчити найпоширеніші хромосомні аберації, заповнити таблицю 8.

Завдання 9. Вивчити найпоширеніші захворювання пов'язані зі зміною кількості хромосом, заповнити таблицю 9.

Завдання 10. Вивчити найпоширеніші хвороби з неklasичним типом успадкування, заповнити таблицю 10.

Зробити висновки та записати їх до лабораторного зошиту.



Великий практикум з загальної генетики

Таблиця 4 – Найпоширеніші аутосомно-домінантні генні захворювання

№	Назва хвороби (синдрому)	Причина	Частота	Тривалість життя	Діагностика/Симптоми	Лікування	Профілактика
1	<u>Хорея Гентингтона</u>						
2	<u>Синдром Марфана</u>						
3	<u>Синдром Холта - Орама</u>						

Таблиця 5 – Найпоширеніші аутосомно-рецесивні генні захворювання

№	Назва хвороби (синдрому)	Причина	Частота	Тривалість життя	Діагностика/Симптоми	Лікування	Профілактика
1	<u>Муковісцидоз</u>						
2	<u>Фенілкетонурія</u>						
3	<u>Галактоземія</u>						
4	<u>Хвороба Гоше (цереброзидоз)</u>						



Великий практикум з загальної генетики

Таблиця 6 – Найпоширеніші аутосомно-рецесивні генні патології зчеплені зі статтю

№	Назва хвороби (синдрому)	Причина	Частота	Тривалість життя	Діагностика/Симптоми	Лікування	Профілактика
1	<u>Гіпофосфатемічний рахіт I типу</u>						
2	<u>М'язова дистрофія Дюшена</u>						
3	<u>Пігментна ксеродерма</u>						

Таблиця 7 – Найпоширеніші мітохондріальні захворювання

№	Назва хвороби (синдрому)	Причина	Частота	Тривалість життя	Діагностика/Симптоми	Лікування	Профілактика
1	<u>Атрофія зорових нервів Лебера</u>						
2	<u>Нейропатія, атаксія та пігментний ретиніт</u>						
3	<u>Хвороба Лея</u>						



Великий практикум з загальної генетики

Таблиця 8 – Найпоширеніші хромосомні аберації

№	Назва хвороби (синдрому)	Причина	Частота	Тривалість життя	Діагностика/Симптоми	Лікування	Профілактика
1	<u>Синдром Лежена</u>						
2	<u>Синдром Вольфа — Хіршхорна</u>						

Таблиця 9 – Найпоширеніші захворювання пов'язані зі зміною кількості хромосом

№	Назва хвороби (синдрому)	Причина	Частота	Тривалість життя	Діагностика/Симптоми	Лікування	Профілактика
1	<u>Синдром Дауна</u>						
2	<u>Синдром Патау</u>						
3	<u>Синдром Шерешевського — Тернера</u>						



Великий практикум з загальної генетики

Таблиця 10 – Найпоширеніші хвороби з неklasичним типом успадкування

№	Назва хвороби (синдрому)	Причина	Частота	Тривалість життя	Діагностика/ Симптоми	Лікування	Профілактика
1	<u>Синдром Прадера - Віллі</u>						
2	<u>Синдром Ангельмана</u>						
3	<u>Синдром Мартіна — Белла</u>						