**Самостоятельные задания к практическому занятию №3**

**по медицинской генетике по теме: Закономерности наследования признаков по законам Менделя. Генетика пола.**

# **Задачи на моногибридное скрещивание.**

**Задача №1**. **Синдактилия** (сращение пальцев) обусловлена доминантным геном. Женщина, имеющая этот дефект, вступает в брак дважды. У обоих мужей пальцы были нормальными. От первого брака родилось двое детей, один из которых имел сросшиеся пальцы; от второго брака родилось трое детей, двое из которых имели сросшиеся пальцы. Что можно сказать о генотипе женщины и её мужей?

**Задача №2.** **Хондриодистрофия** (нарушение развития скелета) в большинстве случаев зависит от доминантного гена, причем гомозиготы по этому гену погибают до рождения. Супруги Ивановы (Андрей и Лида) оба больны хонриодистрофией.

1. Определите вероятность (в%) рождения у них здорового ребенка.
2. Определите вероятность (в%) рождения здоровых детей у брата Лиды, если ни он, ни его жена не страдают хондриодистрофией.
3. Определите вероятность (в%) рождения здоровых детей в семье, где муж страдает хондиодистрофией, а жена его здорова.

**Задача №3**. **Амавротическая идиотия Тей-Сакса** (смертельное поражение нервной системы) – аутосомнорецессивное заболевание. У супругов Франк первый ребенок (мальчик) умер от этой болезни. Какова вероятность (%), что и у второго ребенка (девочки) будет эта болезнь? Имеет ли здесь значение признак пола у ребенка?

**Задача №4**. **Ген Альбинизма** является рецессивным по отношению к гену, обуславливающему нормальную пигментацию. Укажите в % вероятность рождения альбиноса в семье, где один родитель альбинос, а второй имеет нормальную пигментацию?

**Задача №5**. **Парагемофилия** (склонность к носовым и кожным кровотечениям) наследуется как аутосомно-рецессивный признак. Какова вероятность (в%) рождения больных детей в семье, где оба супруга страдают парагемофилией?

**Задача №6**. Голубоглазый мужчина женится на кареглазой женщине, родители которой тоже были кареглазыми, но сестра – голубоглазая. Может ли у них родиться голубоглазый ребенок и в каком случае?

|  |
| --- |
| **Задача №7**. У человека карий цвет глаз доминирует над голубым. Муж и жена кареглазые, а первый ребенок в семье – голубоглазый. Определите генотипы родителей.  **Задача №8.**Сколько и какие типы гамет дают особи со следующими генотипами: ВВ, вв, Вв.  **Задача №9**. У человека полидактия (шестипалость) доминирует над пятипалостью (норма). Какова вероятность рождения пятипалого ребенка в семье, где оба родителя гетерозиготные шестипалые? Один родитель гомозиготный шестипалый, а другой – пятипалый? Оба родителя пятипалые? |
| **Задача 10**. У человека ген карего цвета глаз доминирует над голубым. Гетерозиготная кареглазая женщина выходит замуж за голубоглазого мужчину. Какие дети у них родятся (по цвету глаз)?  Условие задачи необходимо оформить в виде таблицы: Признак Ген ГенотипКарие глаза А АА, АаГолубые глаза а аа Генетическая запись решения:  **Р: ♀♂ карие глаза Х ♂ голубые глаза** Ġ А @ @ **F1 Аа аа**  карие глаза голубые глаза  Ответ: вероятность рождения детей с карими и голубыми глазами равна 1:1 (по 50%) |

**Задачи на дигибридное скрещивание по законам Менделя**

1. Если кареглазый (доминантный признак) мужчина-левша (рецессивный признак) жениться на голубоглазой женщине, лучше владеющей правой рукой, чем левой, и у них родится ребенок голубоглазый левша, то что можно сказать о генотипе матери, отца и ребенка?
2. Если отец глухонемой (рецессивный признак) с белым локоном надо лбом (доминантный признак), мать здорова и не имеет белой пряди, а ребенок родится глухонемой и с белым локоном надо лбом. Можно ли сказать, что ребенок унаследовал признаки от отца?
3. Мать имеет свободную мочку уха (доминантный признак) и гладкий подбородок (рецессивный признак). Сын имеет свободную мочку уха и треугольную ямку на подбородке, а дочь – те же признаки, что и у матери. Напишите возможные генотипы родителей и детей.
4. Если женщина с веснушками и с волнистыми волосами, отец которой не имел веснушек и имел прямые волосы, выходит замуж за мужчину с веснушками и прямыми волосами (оба его родителя имели те же признаки), то какие дети у них могут быть?
5. Отец с курчавыми волосами (доминантный признак) и без веснушек и мать с прямыми волосами и с веснушками имеет троих детей. Все дети имеют веснушки и курчавые волосы. Напишите генотипы родителей и детей.

|  |  |
| --- | --- |
| 1. Сколько и какие типы гамет дают особи со следующими генотипами: ВвДД, АаВв, ААВв, аааа, ВвДдсс, ВвДдСс? 2. У человека карий цвет глаз доминирует над голубым, а способность лучше владеть правой рукой доминирует над леворукостью.   Кареглазый правша женится на голубоглазой левше. Какие признаки можно ожидать, если мужчина гомозиготен по обоим признакам? И в случае, если он гетерозиготен по обоим признакам?  Алгоритм для решения задач:   1. 1. Читая условие задачи, необходимо сразу заготовить схему решения данной задачи, записав с помощью общепринятых символов исходные данные. 2. Если первое поколение единообразно, то фенотипический признак доминантен. 3. Если родительские особи гомозиготны, то первое поколение единообразно. 4. Чистые линии (гомозиготы) дают всегда один сорт гамет. 5. Если особь имеет рецессивный фенотип, то одна гомозигота рецессивная (аа). 6. Гетерозиготы дают всегда четное число гамет, которое определяется степенью гетенрозиготности данной особи (например, тригетерозигота будет образовывать 8 типов гамет: две необходимо возвести в третью степень). 7. При скрещивании гибридов всегда наблюдается расщепление по изучаемым признакам, и, наоборот, если в поколении есть расщепление, то родительские особи с доминантным фенотипом – гетерозиготы.   При анализирующих скрещиваниях число образованных в поколении фенотипических классов указывает на число сортов гамет, образуемых гибридом, причем все фенотипические классы будут представлены разными пропорциями (1:1; 1:1:1:1 и т.д.) | |
| **Задачи на группы крови и резус-фактор**:   1. Родители имеют первую и третью группы крови, первый ребенок имел первую группу крови. Какая группа крови может быть у второго ребенка? 2. В брак вступают женщина с отрицательным резусом и первой группой крови и мужчина с положительным резус-фактором и четвертой группой крови. Определите вероятность иммунного конфликта у детей и возможную группу крови при этом, если известно, что у матери мужа кровь была резус-отрицательной. |

**Решите задачи на генетику пола:**

1. Дочь дальтоника вышла замуж за сына другого дальтоника, у которого цветное зрение нормальное. Каковы генотипы мужа и жены? Какой фенотип будет у их детей?
2. Могут ли нормальные по гемофилии мужчина и женщина иметь гемофилика сына?
3. У человека в У-хромосоме локализован ген, определяющий развитие перепонок между вторым и третьим пальцами ног. Определите, какие будут дети и внуки в браке мужчины, имеющего этот признак, и здоровой женщины?
4. Мужчина гемофилик женится на здоровой женщине. У них рождаются здоровые дети, вступающие в брак с лицами, не страдающими гемофилией. Обнаружится ли у внуков гемофилия, если да, то с какой вероятностью возможно появление больных внуков и внучек? Сделайте вывод.

## **К практическому занятию №7**

**Задача №1**. У ребенка в родильном доме выявлена положительная реакция мочи на хлорид железа (III). Какова дальнейшая тактика врача в отношении этого ребенка?

1. Предположительный диагноз.
2. Необходимые исследования.
3. Какой из методов патогенетической терапии показан в данном случае?

**Задача №2.** В медико-генетическую консультацию обратилась женщина 22 лет, брат которой умер в возрасте 4 лет. В выписке из истории болезни указано, что у больного была двусторонняя врожденная катаракта, увеличение печени, желтушность кожных покровов, судорожный синдром. Женщина обратилась с целью установить наличие у неё наследственного предрасположения к этой болезни.

1. Предположительный диагноз
2. Какие методы исследования можно рекомендовать этой женщине?
3. Вероятность возникновения заболевания у женщины?

**Задача №3.** У больных мальчиков наблюдается костно-суставные изменения, глухота, не сильно выраженное отставание нервно-психического развития. Продолжительность жизни у таких больных около 30 лет.

1. Предположительный диагноз
2. Тип наследования
3. Дальнейшая тактика

**Задача №4.** Больные страдают отставанием в росте, деформацией суставов в виде их утолщения, большой живот, также увеличено сердце, наблюдается помутнение роговицы, с возрастом прогрессирует умственная отсталость: склонны к бронхолегочным инфекциям. Продолжительность жизни до 10 лет.

1. Предположительный диагноз
2. Тип наследования
3. Дальнейшая тактика

**Задача №5.** При рождении больные дети имеют большую массу тела, они отечны, долго держится физиологическая желтуха. Дети плохо растут, много спят, вялые, отстают в нервно-психическом развитии, страдают запорами. Кожа у них бледная, сухая, холодная на ощупь («мраморная»). Границы сердца расширены. При плаче отмечается грубый голос; скудный рост волос на голове. Толстые губы, постоянно открытый рот и высунутый язык.

1. Предположительный диагноз.
2. Тип наследования
3. Дальнейшая тактика

**Задача №6**. У новорожденных детей часто отмечаются гипогликемические судороги, обмороки, большой выступающий живот, большая голова, короткая шея, «кукольное лицо». В анализе крови уровень глюкозы ниже нормы, а липидов и молочной кислоты больше. Умственное развитие почти не изменяется, половое развитие задерживается.

1. Предположительный диагноз.
2. Тип наследования
3. Дальнейшая тактика

**Задача №7.** У новорожденных детей размеры сердца нормальные, но через 1-2 месяца у ребенка появляется мышечная слабость, теряются приобретенные двигательные навыки. При кормлении и плаче наблюдается цианоз. В это время сердце и язык увеличены. Дети склонны к затяжным пневмониям, а затем погибают.

1. Предположительный диагноз.
2. Тип наследования
3. Дальнейшая тактика

**Задача №. 8**. У ребенка в роддоме обнаружены полидактилия левой кисти (со стороны мизинца); микроцефалия, низко расположены уши, расщелина губы и неба, стопа-«качалка». В течение дня наблюдаются судороги и приступы.

1. Предположительный диагноз.
2. Тип наследования
3. Дальнейшая тактика

**Задача №9**. В медико-генетическую консультацию обратилась женщина с жалобами на частые спонтанные аборты. Со стороны психического статуса отклонений нет. Что вы посоветуете этой женщине?

**Задача №10**. В МГК обратился юноша 17 лет. Он имеет высокий рост, длинные нижние конечности, узкую грудную клетку, широкий таз, скудную растительность на лице, страдает варикозным расширением вен, кроме того – сутулый, яички уменьшены в размерах.

1. Предположительный диагноз.
2. Тип наследования
3. Дальнейшая тактика

**Задача №10**. В МГК обратилась девушка 18 лет, которая имеет низкий рост (149 см), широкую грудную клетку, широко расставленные соски, короткую шею, по бокам которой имеются крыловидные складки. Девушка жалуется на отсутствие менструального цикла, боли в сердце, плохое зрение и слух.

1. Предположительный диагноз.
2. Тип наследования
3. Дальнейшая тактика