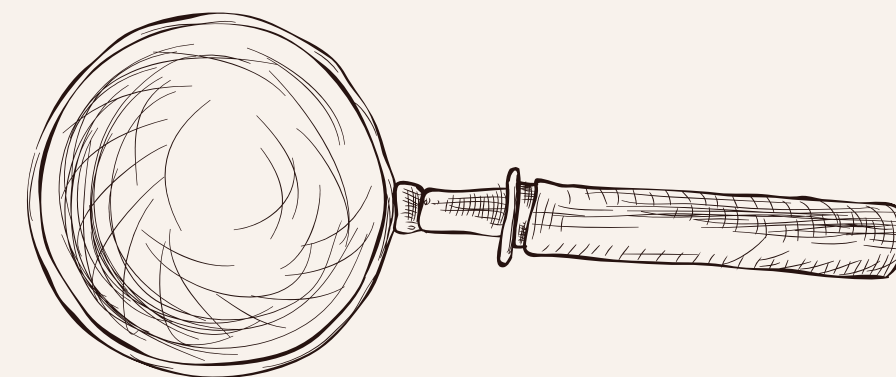


Полтавський державний медичний університет
Фаховий медико-фармацевтичний коледж
ОПП Сестринська справа
фахової передвищої освіти
спеціальність 223 Медсестринство
галузь знань 22 Охорона здоров'я

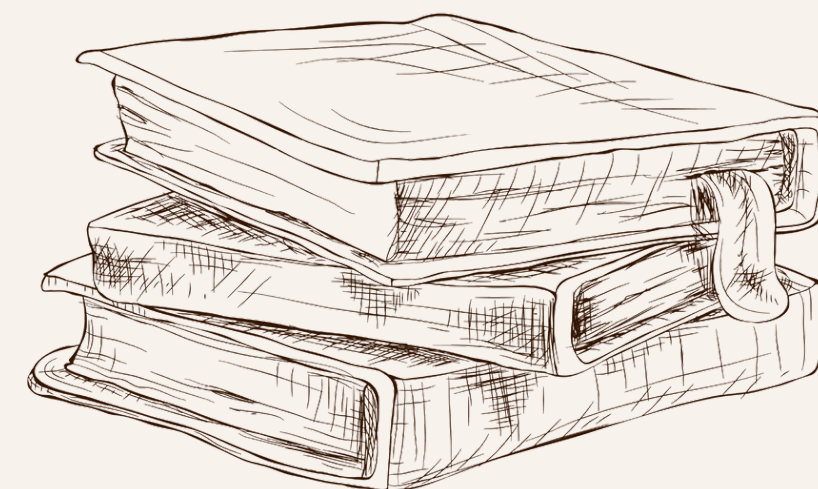


ОК 8. "Основи медичної біології з генетикою"

ТЕМА ПРАКТИЧНОГО ЗАНЯТТЯ:

"Методи дослідження спадковості людини"

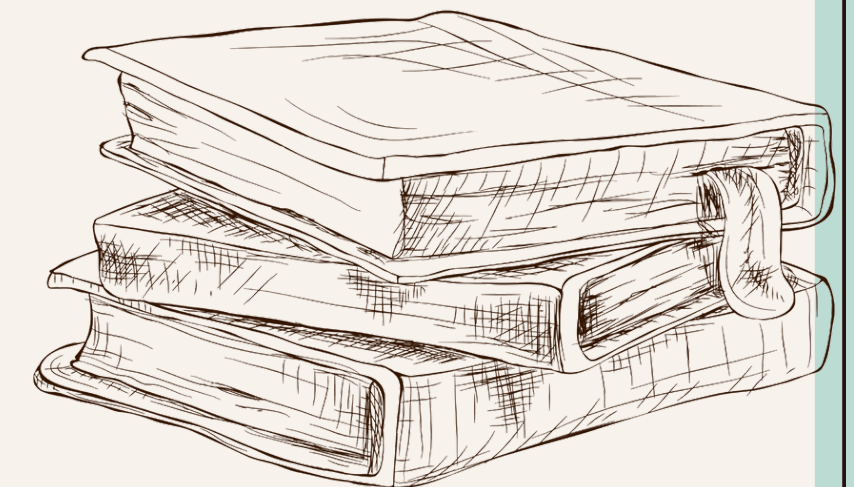
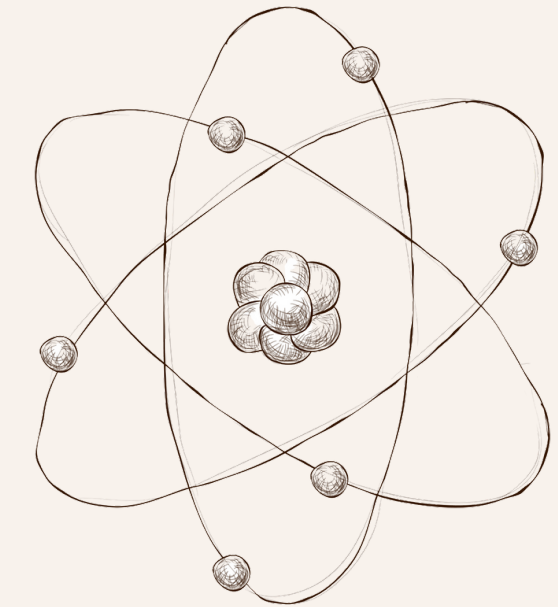
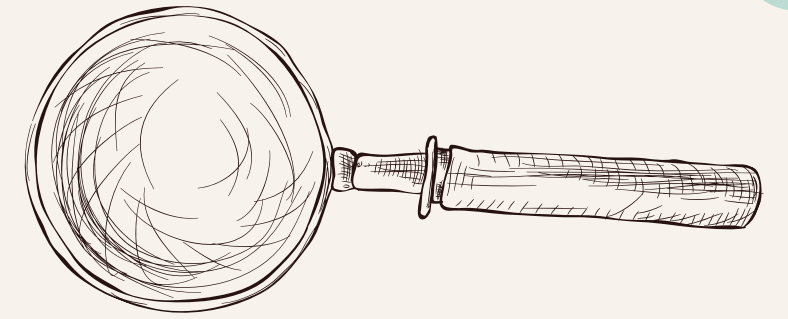
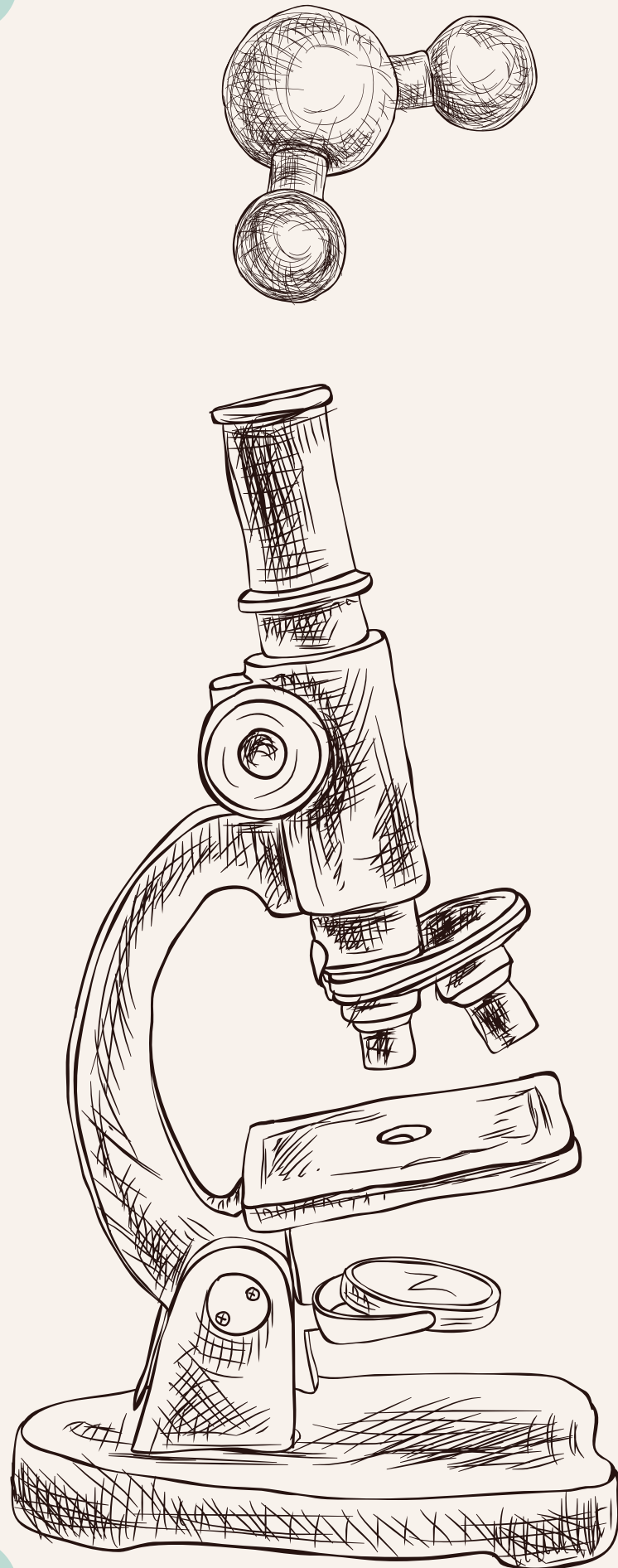
кількість аудиторних годин - 2

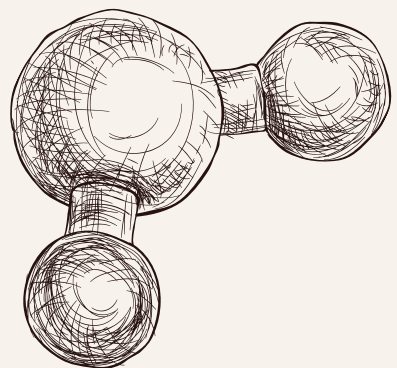


1. АКТУАЛЬНІСТЬ:

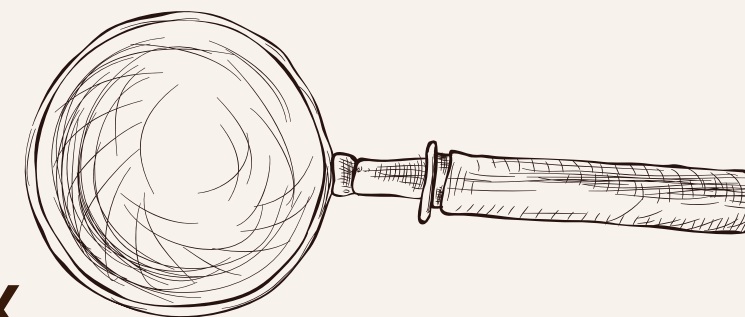
З ПОЧАТКУ ХХІ СТОЛІТТЯ В УКРАЇНІ МАЙЖЕ НА 30% ЗРОСЛИ ПЕРИНАТАЛЬНА І ДИТЯЧА СМЕРТНІСТЬ, А ТАКОЖ ІНВАЛІДНІСТЬ ВНАСЛІДОК СПАДКОВОЇ ПАТОЛОГІЇ. У СТРУКТУРІ ЗАГАЛЬНОЇ СМЕРТНОСТІ ДІТЕЙ ВІКОМ ДО 5 РОКІВ ГЕНЕТИЧНІ ПРИЧИНИ СМЕРТІ СТАНОВЛЯТЬ 48-60%, ТОБТО ЦЕ ДРУГА ПОМЕРЛА ДИТИНА. ВЕЛИКУ ЧАСТКУ ЦИХ ЗАХВОРЮВАНЬ МОЖНА ПОПЕРЕДИТИ ШЛЯХОМ КВАЛІФІКОВАНОГО ВИКОРИСТАННЯ МЕТОДІВ КЛІНІЧНОЇ ГЕНЕТИКИ, РОЛЬ ЯКОЇ СТАЄ ДЕДАЛІ ЗНАЧНІШОЮ І ВАЖЛИВІШОЮ.

ЗНИЖЕННЯ ЧАСТОТИ СПАДКОВИХ ЗАХВОРЮВАНЬ І ВРОДЖЕНИХ ВАД РОЗВИТКУ НЕМОЖЛИВЕ БЕЗ ВДОСКОНАЛЕННЯ ТА ПОШИРЕННЯ МЕРЕЖІ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧНИХ КОНСУЛЬТАЦІЙ, ЯКІ ПОТРЕБУЮТЬ ВИСОКОЇ ПРОФЕСІЙНОЇ ПІДГОТОВКИ ЯК ЛІКАРІВ, ТАК І СЕСТЕР МЕДИЧНИХ.





2. Компетентності, формуванню яких сприяє тема заняття



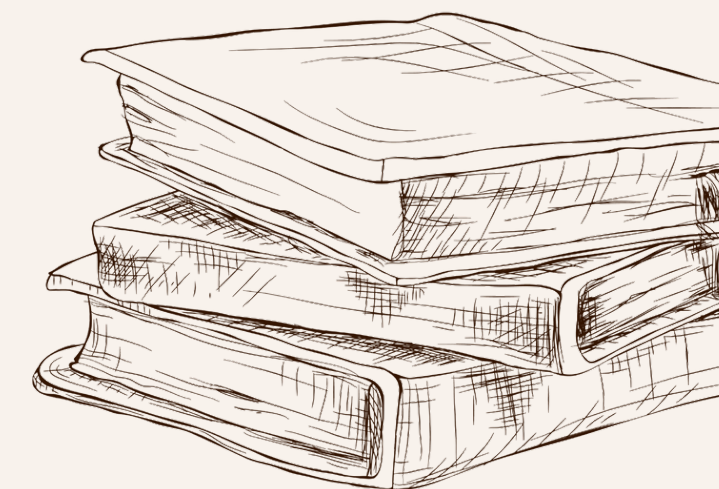
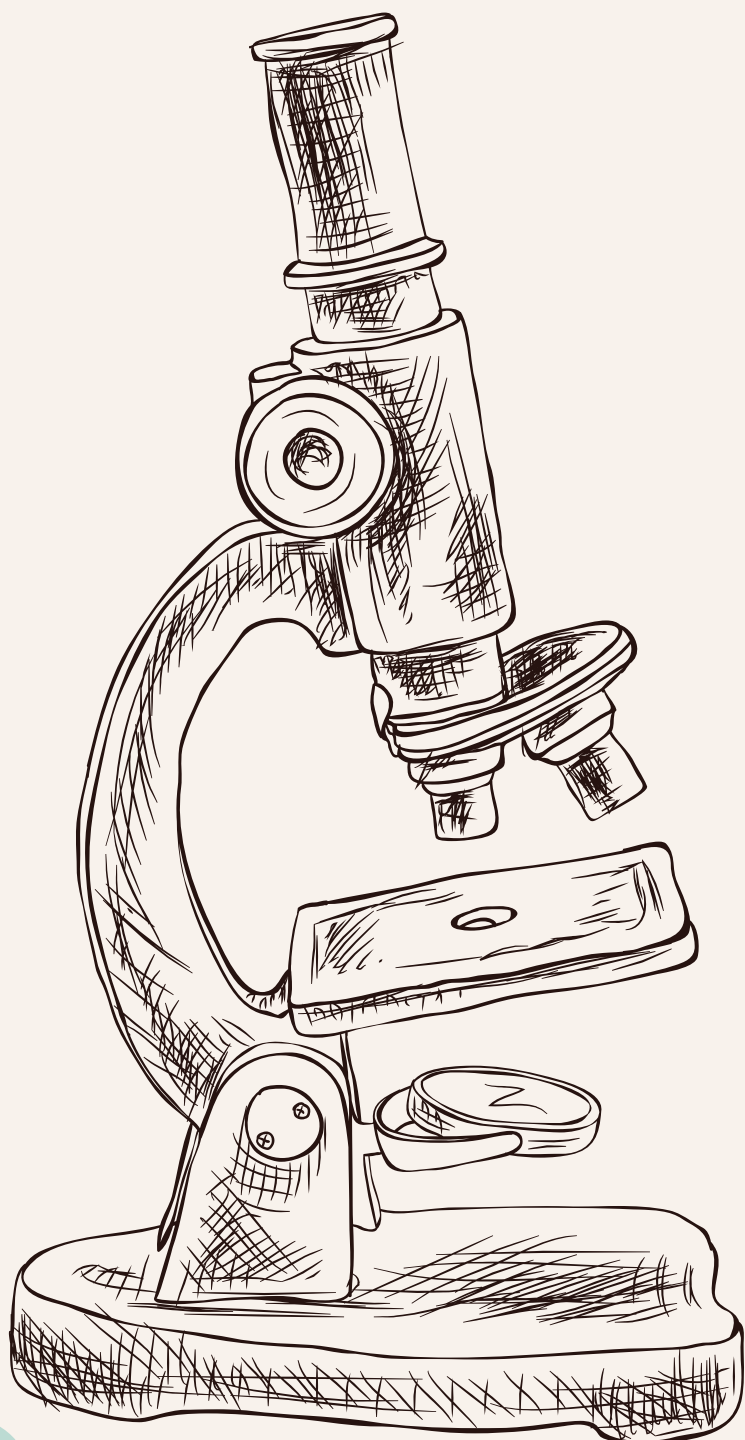
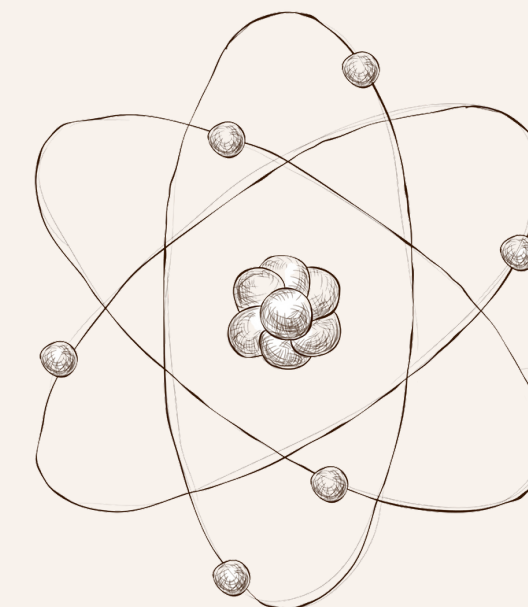
2.1. ЗДАТНІСТЬ ЗАСТОСОВУВАТИ ЗНАННЯ У ПРАКТИЧНИХ СИТУАЦІЯХ.

2.2. ЗДАТНІСТЬ СПІЛКУВАТИСЯ ДЕРЖАВНОЮ МОВОЮ ЯК УСНО, ТАК І ПИСЬМОВО.

2.3. ЗНАННЯ ТА РОЗУМІННЯ ПРЕДМЕТНОЇ ОБЛАСТІ ТА РОЗУМІННЯ ПРОФЕСІЙНОЇ ДІЯЛЬНОСТІ.

2.4. ЗДАТНІСТЬ ДО МІЖОСОБИСТІСНОЇ ВЗАЄМОДІЇ.

2.5. ЗДАТНІСТЬ ДО СПІВПРАЦІ З ПАЦІЄНТОМ, ЙОГО ОТОЧЕННЯМ, З ІНШИМИ МЕДИЧНИМИ Й СОЦІАЛЬНИМИ ПРАЦІВНИКАМИ НА ЗАСАДАХ СІМЕЙНО-ОРІЄНТОВАНОГО ПІДХОДУ, ВРАХОВУЮЧИ ОСОБЛИВОСТІ ЗДОРОВ'Я ЧИ ПЕРЕНЕСЕНІ ХВОРОБИ ТА ФІЗИЧНІ, СОЦІАЛЬНІ, КУЛЬТУРНІ, ПСИХОЛОГІЧНІ, ДУХОВНІ ЧИННИКИ І ФАКТОРИ ДОВКІЛЛЯ, ЗДІЙСНЮВАТИ САНІТАРНО-ПРОСВІТНИЦЬКУ РОБОТУ.



3. Навчальні цілі:

Знати:

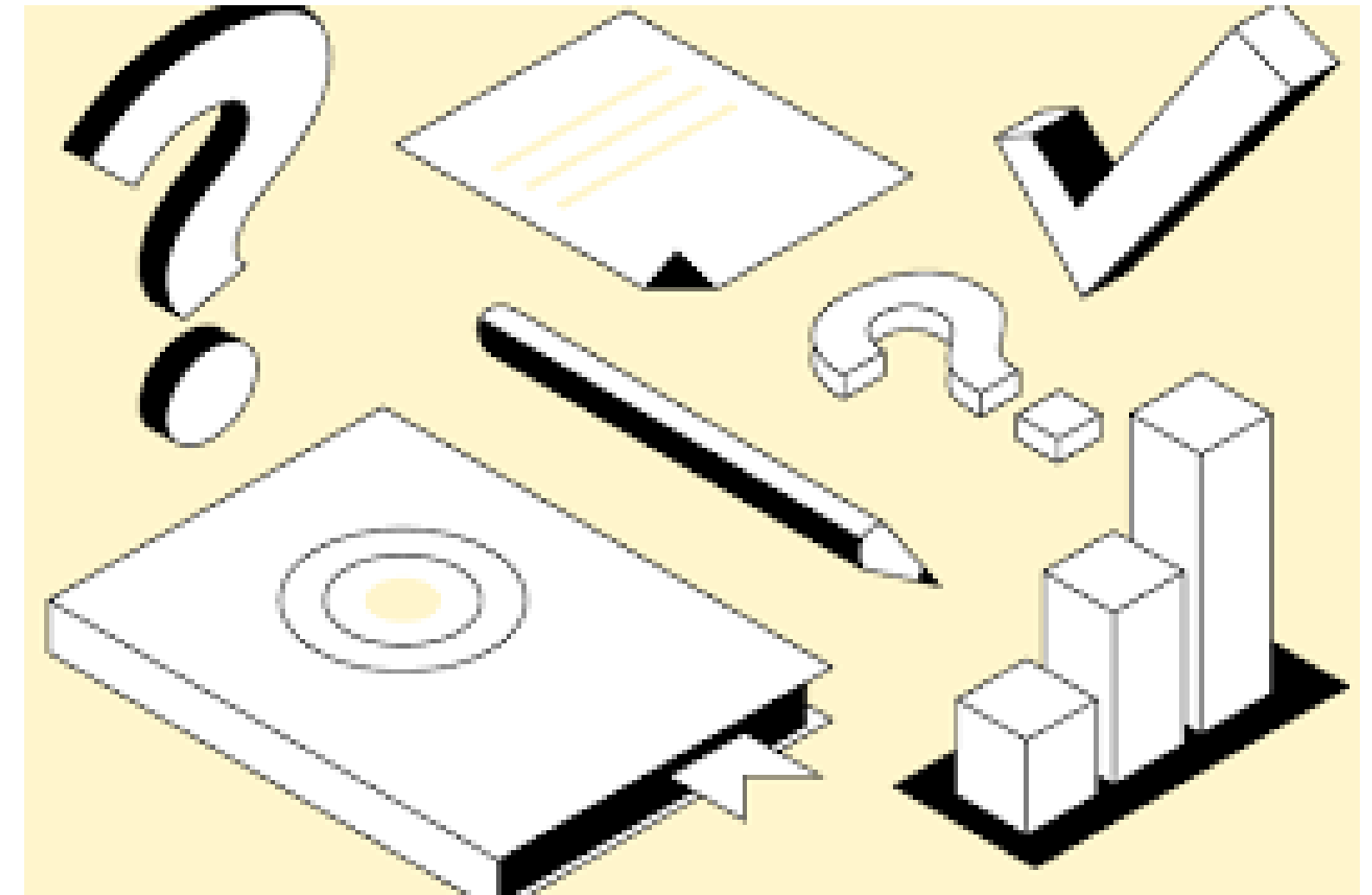
- морфологічні особливості хромосом;
- методи медичної генетики та застосування їх на практиці;
- типи успадкування ознак у людини;
- основи медико-генетичного консультування;
- сучасні методи пренатальної діагностики.

Вміти:

- пояснювати основні генетичні поняття;
- орієнтовно аналізувати мікрофотографії каріотипів людини (нормального й патологічного), визначати кількість хромосом, їх гомологічність;
- розпізнавати форми хромосом, установлювати стать за каріотипом;
- складати та аналізувати родовід;
- прогнозувати ризик народження хворих дітей у родині пробанда;
- відбирати групу ризику для скеровування до медико-генетичної консультації (МГК)

4. Виховні цілі:

- всебічний розвиток особистості;
- вміння працювати в команді;
- розвиток взаємоповаги та взаєморозуміння;
- вміння локанічно висловлювати свою думку;
- вміння толерантного ставлення до помилок інших;
- дбайливе ставлення до оточуючого середовища та власного здоров'я.



5. Пререквізити, постреквізити:

- – **попередні освітні компоненти**, які забезпечують засвоєння даної теми: шкільний курс біології і екології [розділ I Вступ. Хімічний склад, структура і функціонування клітин. Реалізація спадкової інформації; розділ II Закономірності спадковості і мінливості];
- – **наступні освітні компоненти, які забезпечує ця тема:** навчальні дисципліни циклу професійної підготовки за ОПП Сестринська справа зі спеціальності 223 Медсестринство;
- – **внутрішньопредметна інтеграція:** тема № 1 «Структурно-функціональна організація клітини. Розмноження на клітинному рівні»; тема № 2 «Молекулярні основи спадковості. Реалізація спадкової інформації»; тема № 3 Закони спадковості. Взаємодія генів. Зчеплене успадкування»; тема № 4 «Спадковість і мінливість організмів»; тема № 6 «Генні хвороби людини та методи їх діагностики»; тема № 7 «Хромосомні хвороби людини та методи їх діагностики».



Зміст теми:

Генеалогічний метод



чоловік



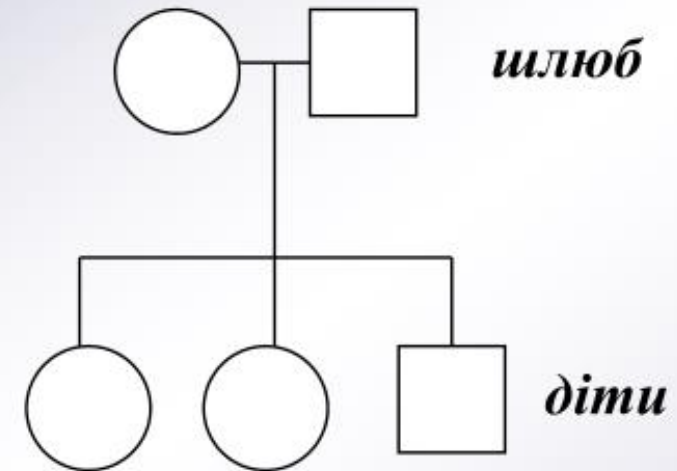
жінка



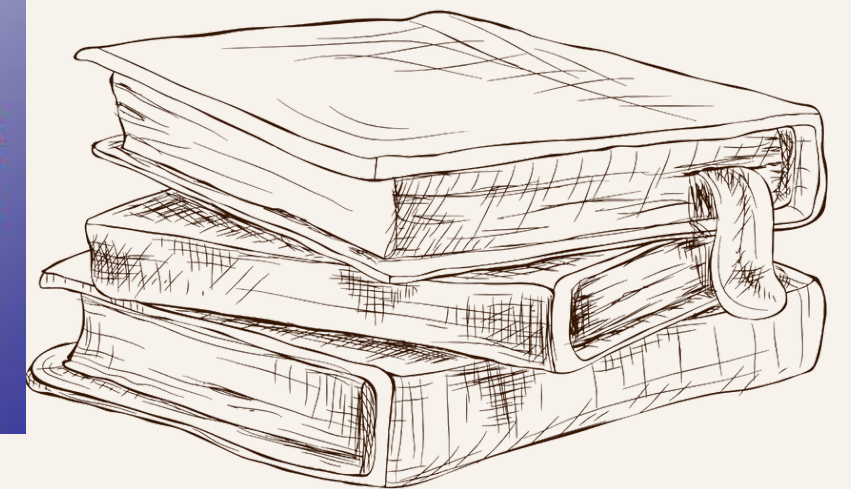
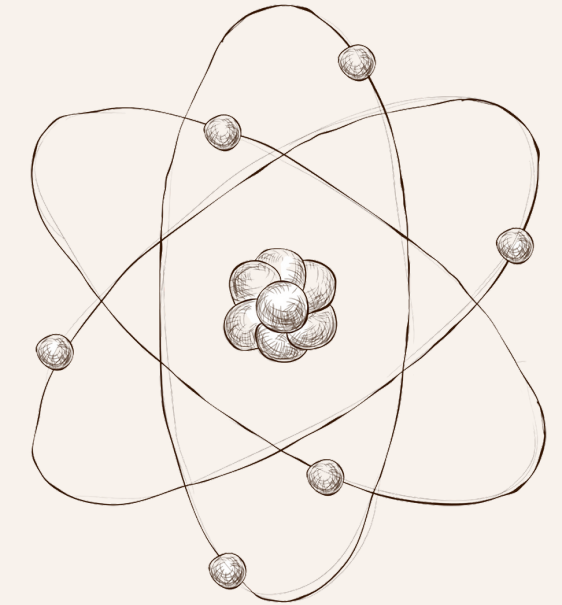
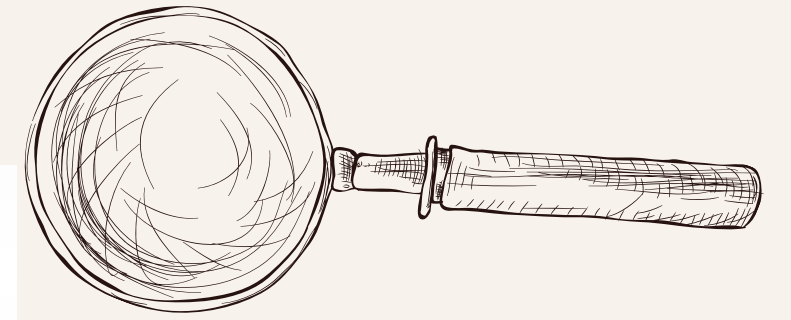
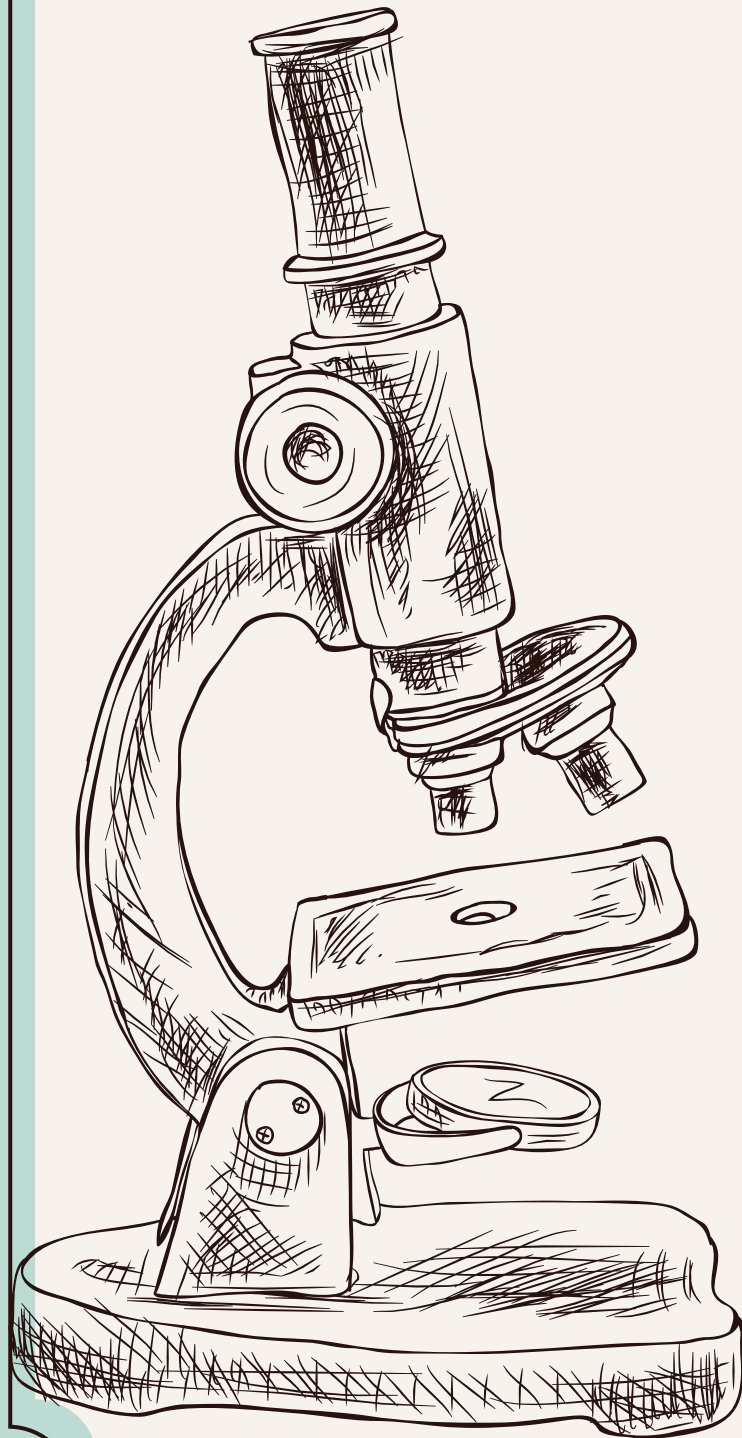
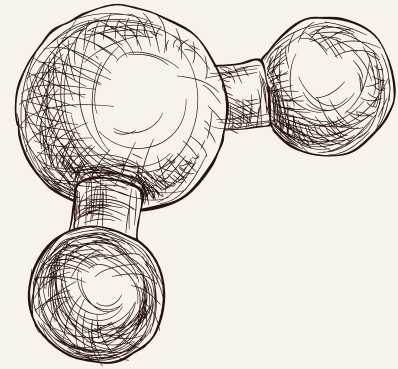
носії даного гена



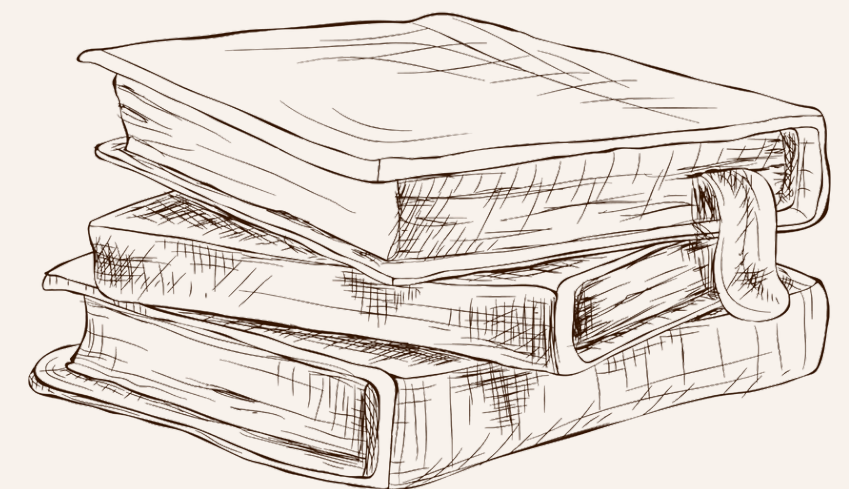
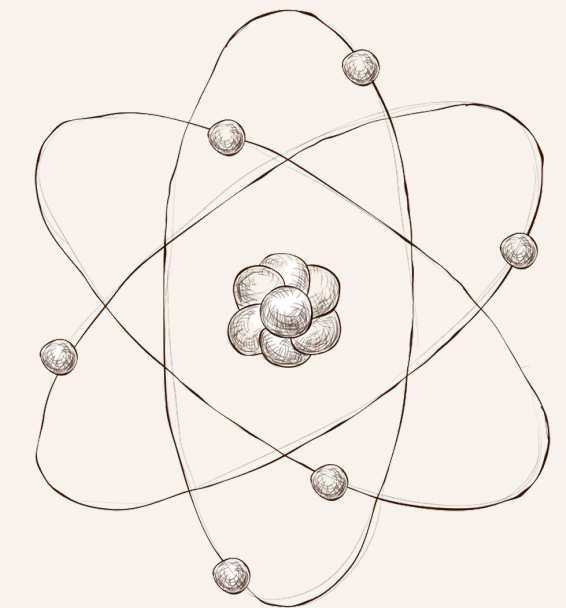
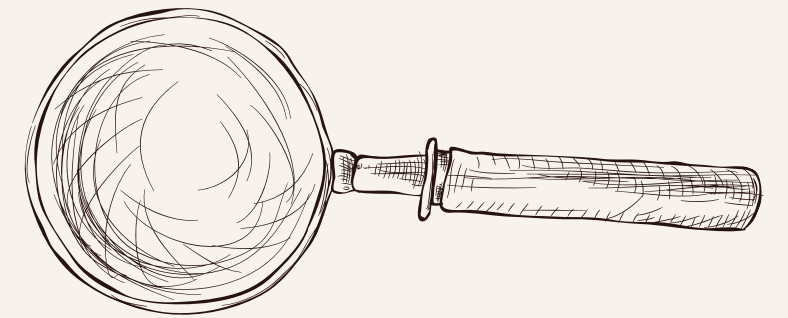
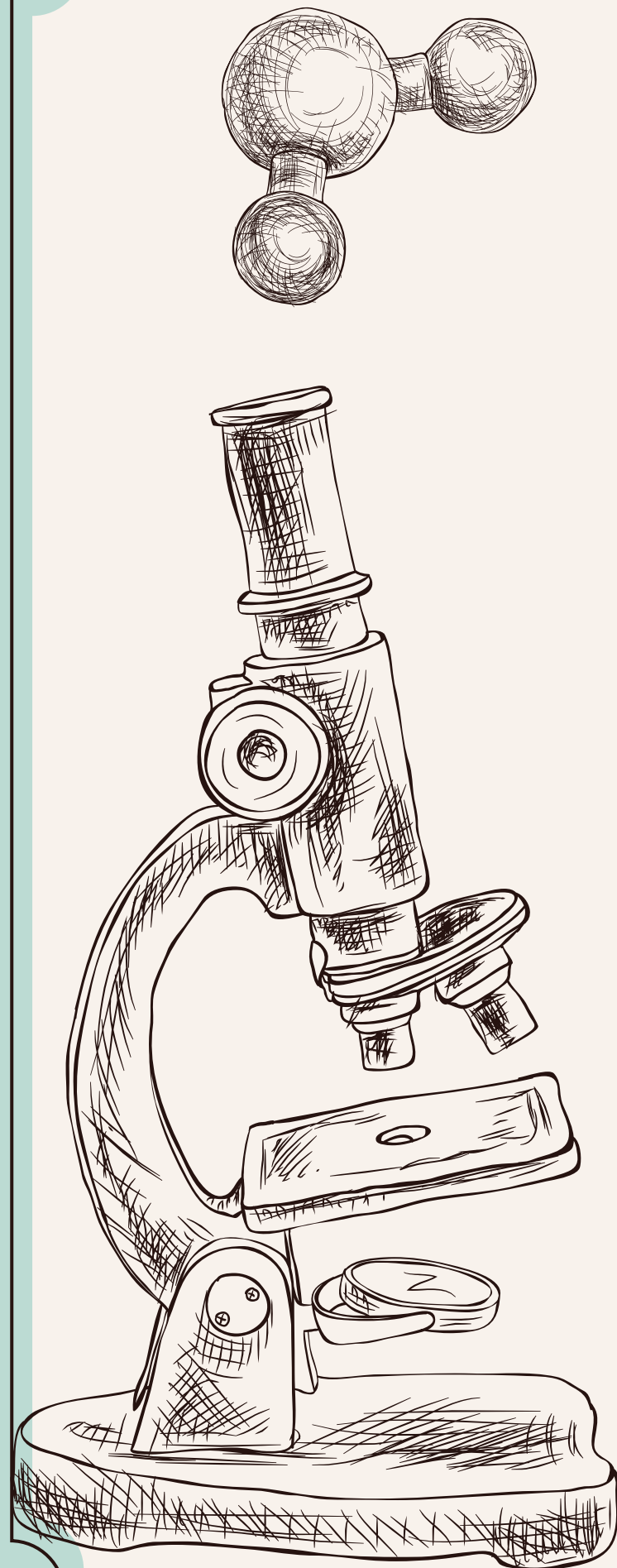
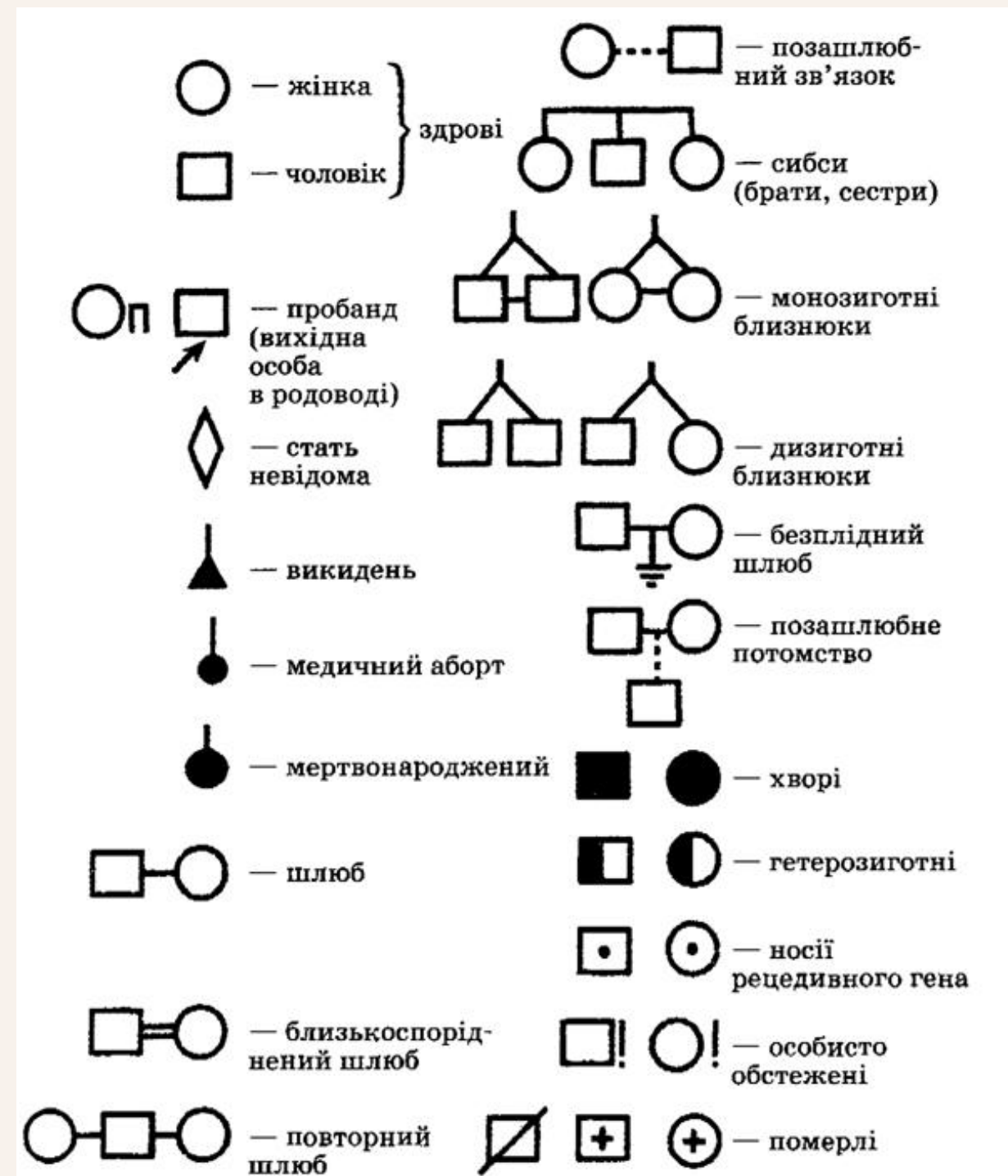
хворі



Даний метод полягає у вивченні родоводів. Це дає змогу простежити характер успадкування різних станів певних ознак у ряді поколінь.



Умовні позначення при складанні родоводів



Типи успадкування генної патології

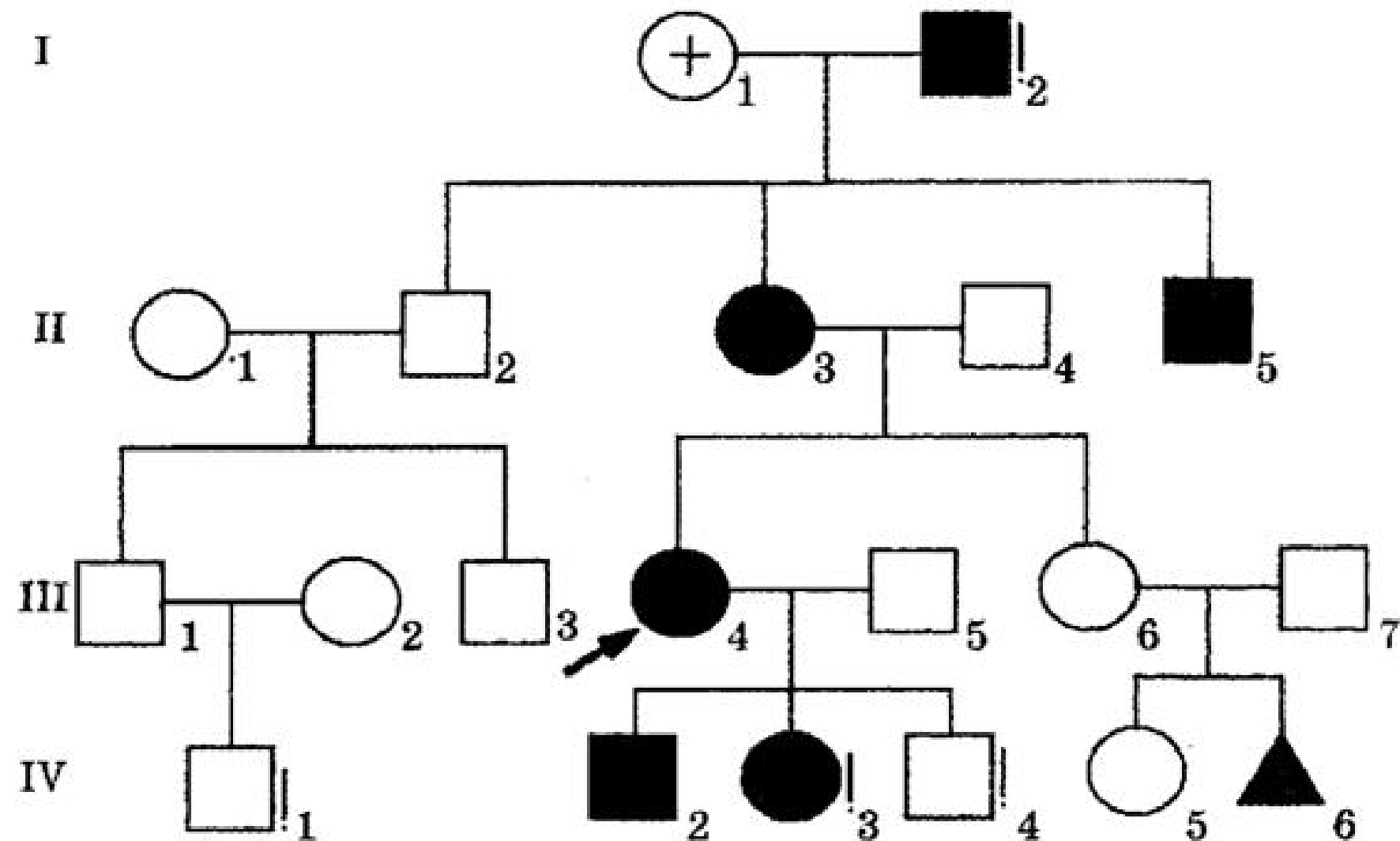


Схема родоводу, за аутосомно-домінантним типом успадкування
[брахідактилія- короткопалість]

Типи успадкування генної патології

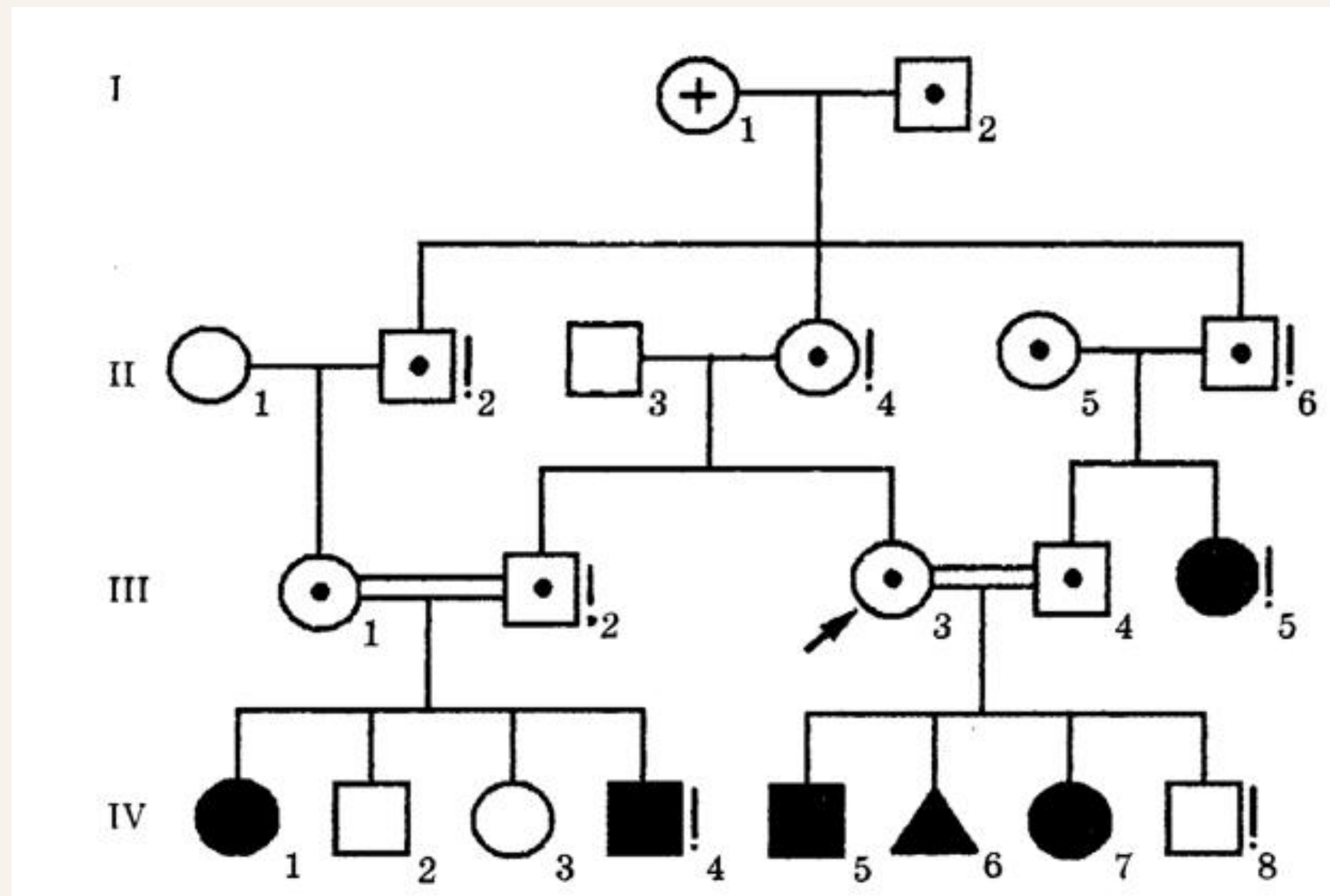
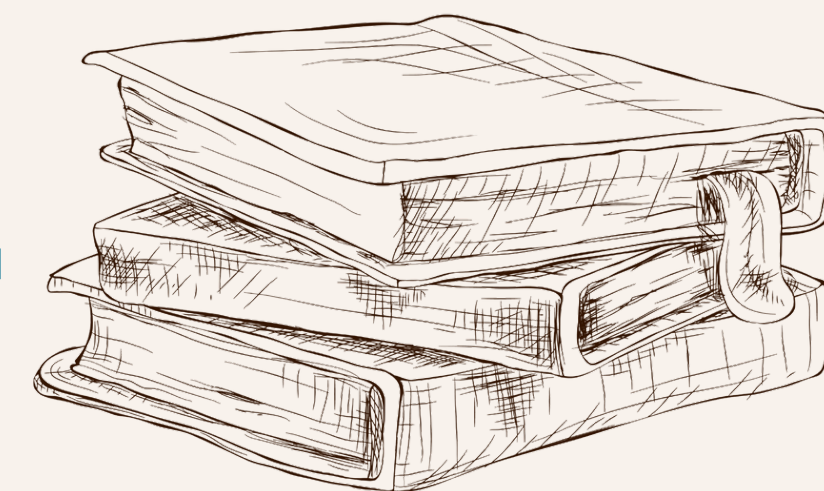
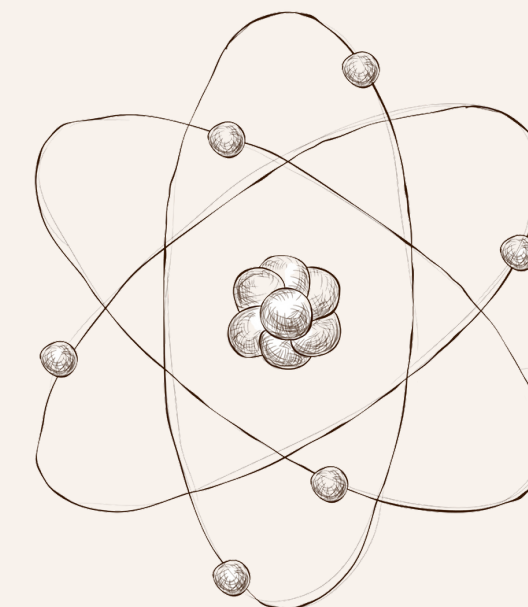
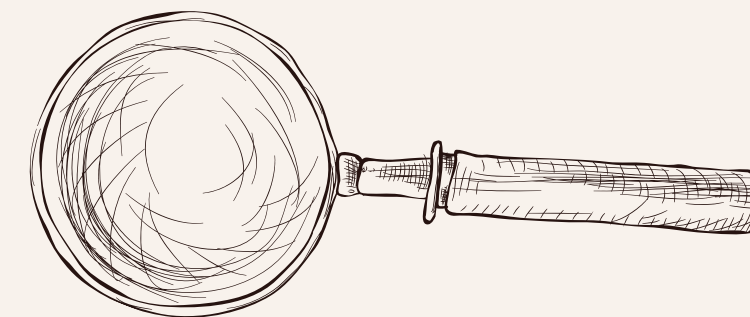
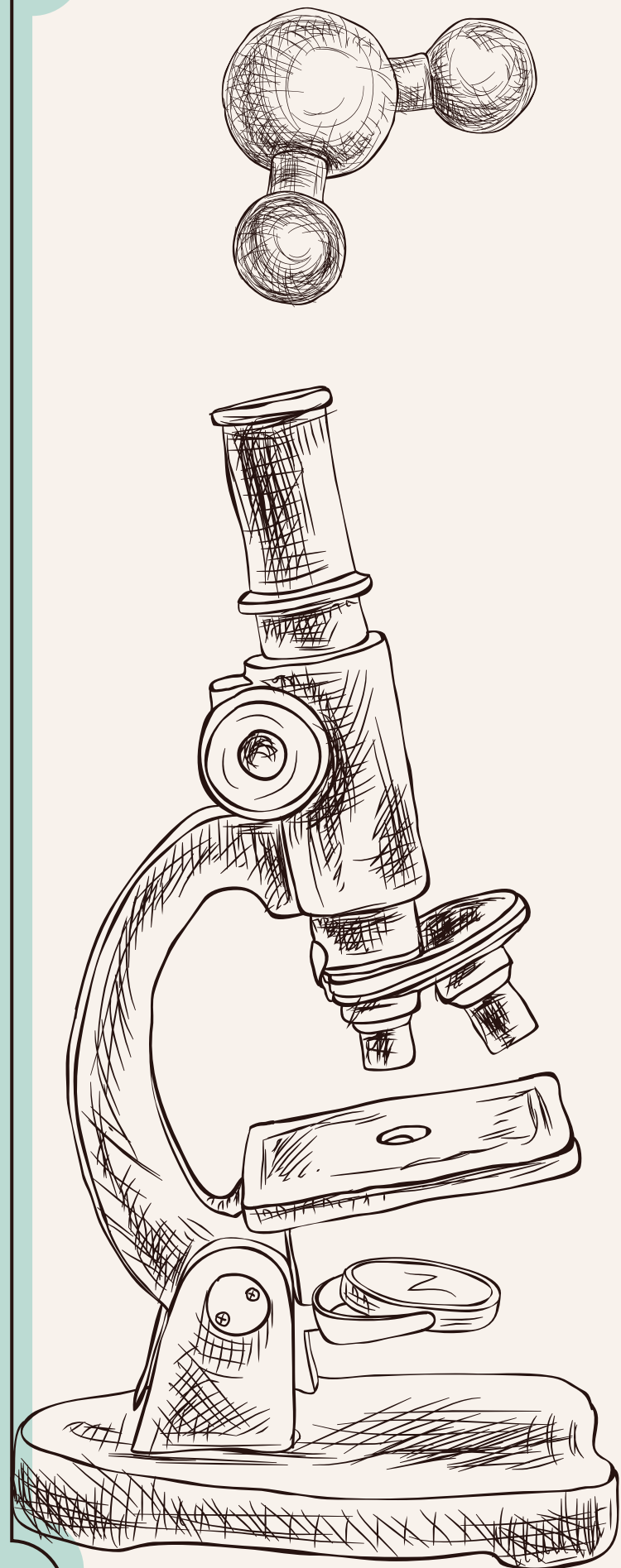


Схема родоводу, за аутосомно-рецесивним типом успадкування (альбінізм)



Типи успадкування генної патології

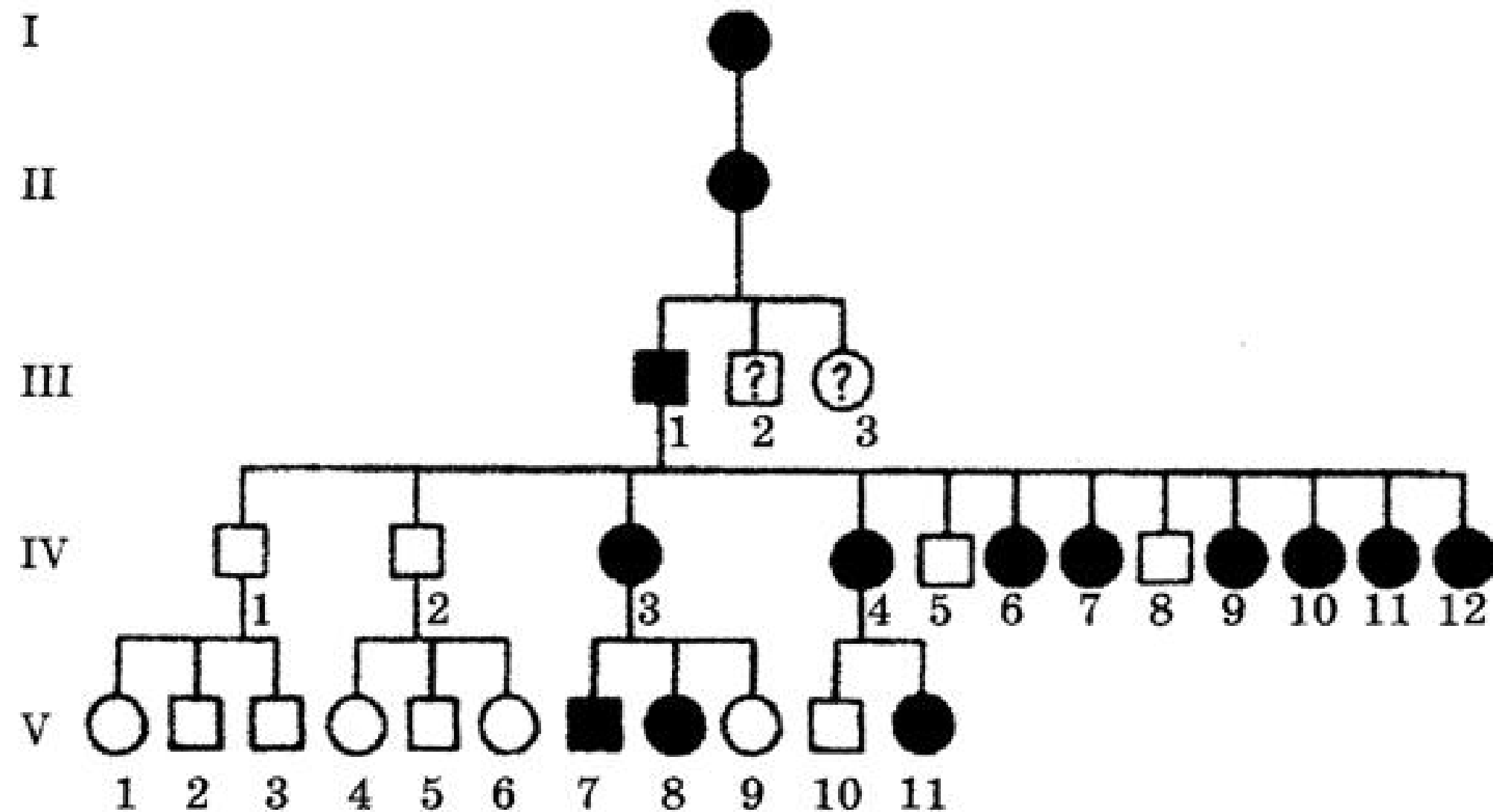


Схема родоводу, за Х-зчепленим домінінтним типом успадкування
[коричневе забарвлення емалі зубів]

Типи успадкування генної патології

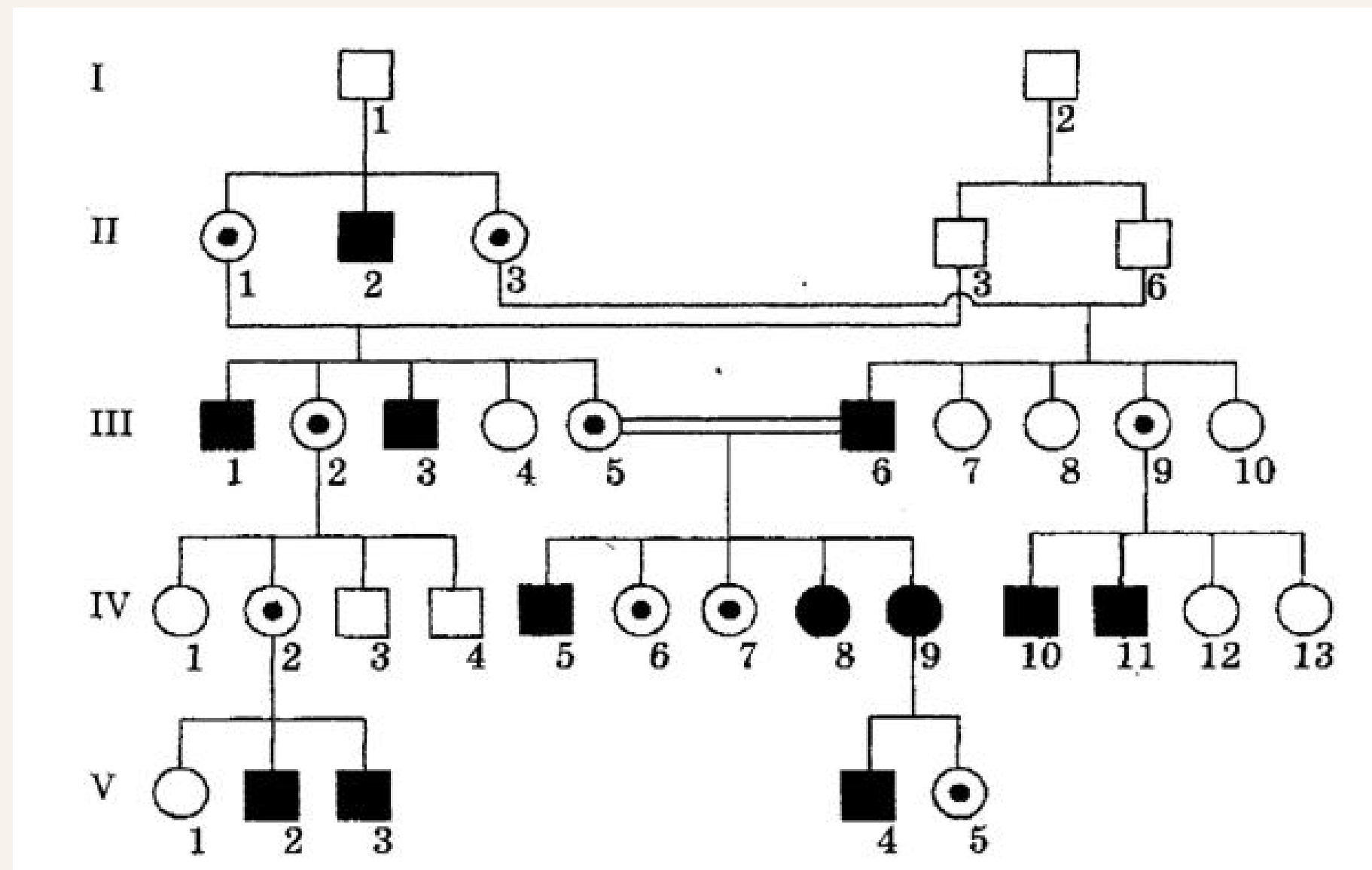
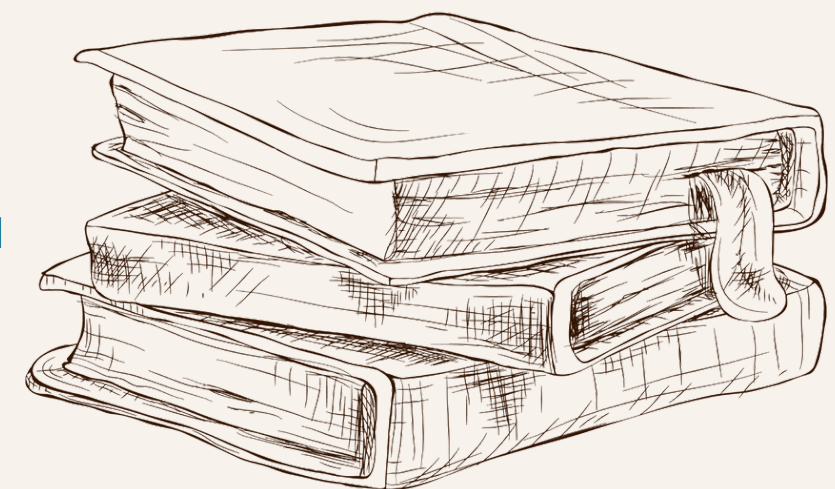
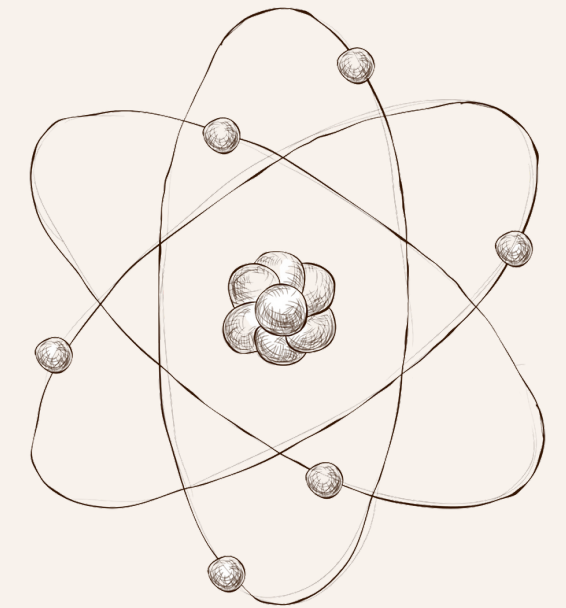
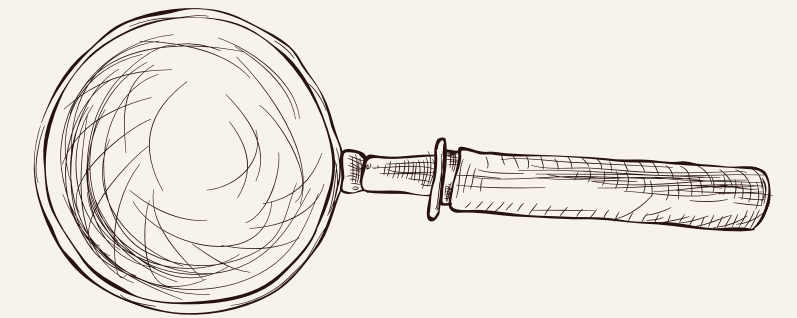
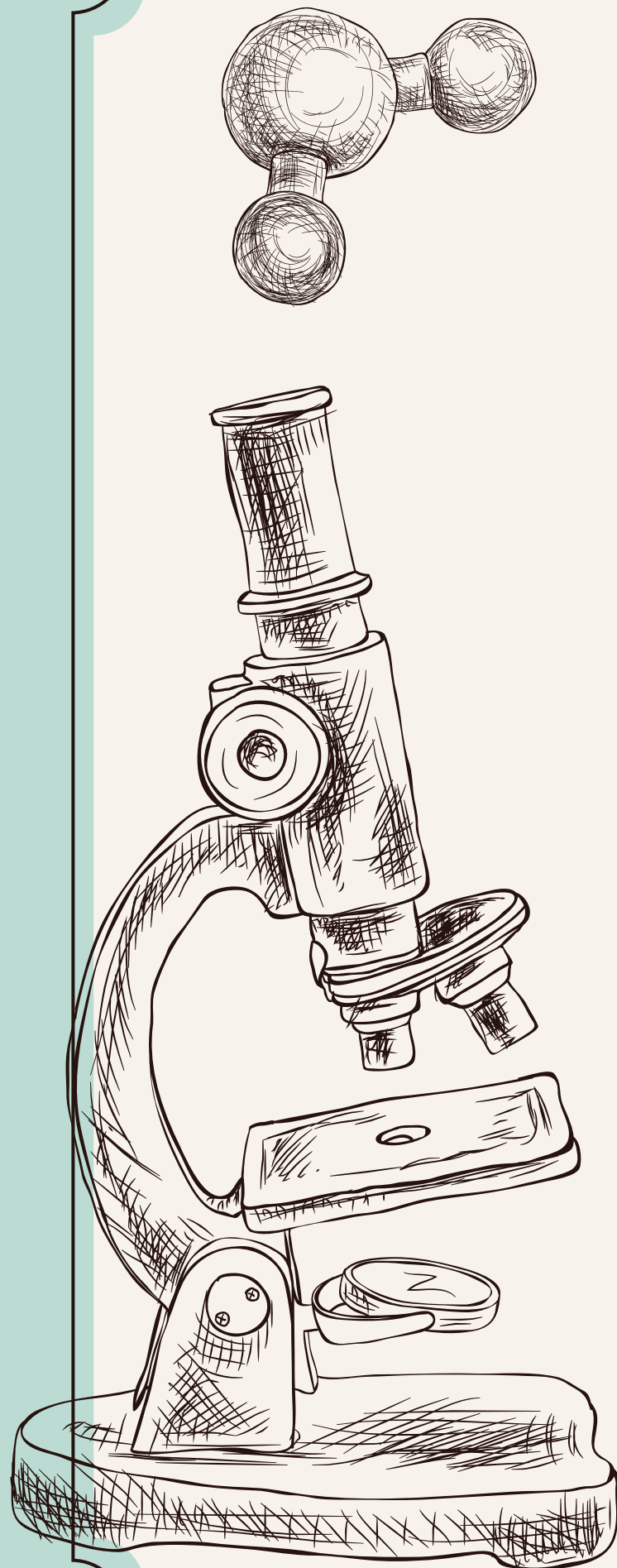


Схема родоуду, за Х-зчпленим рецесивним типом успадкування [гемофілія]



Типи успадкування генної патології

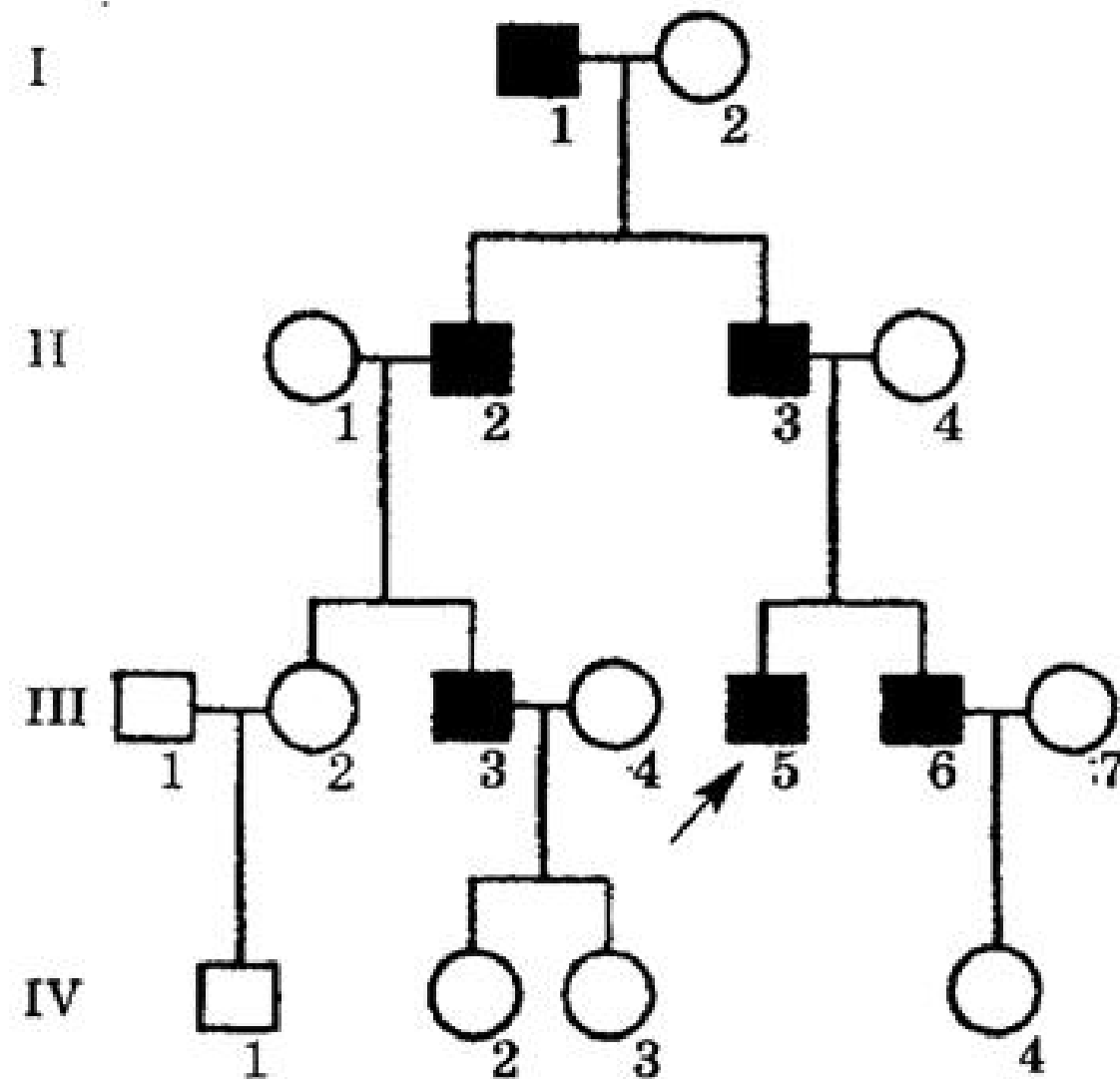
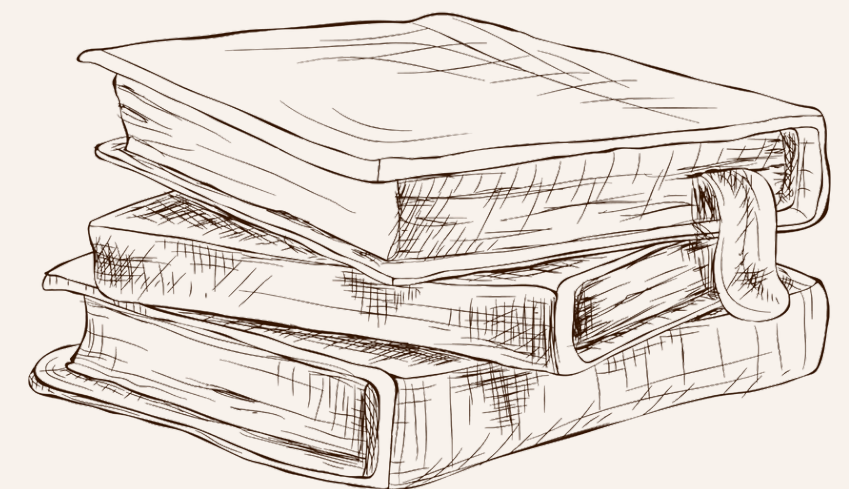
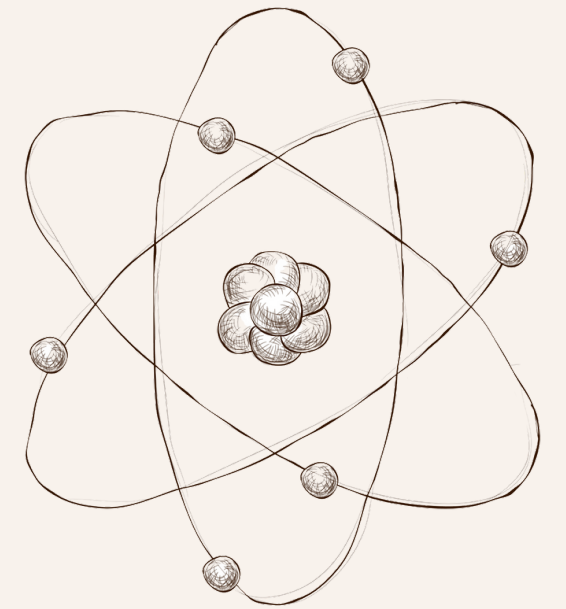
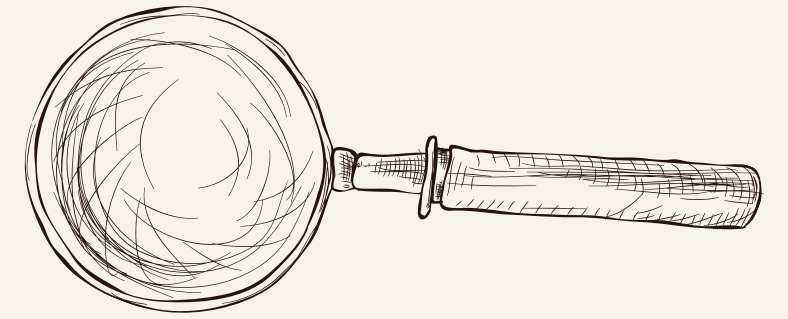
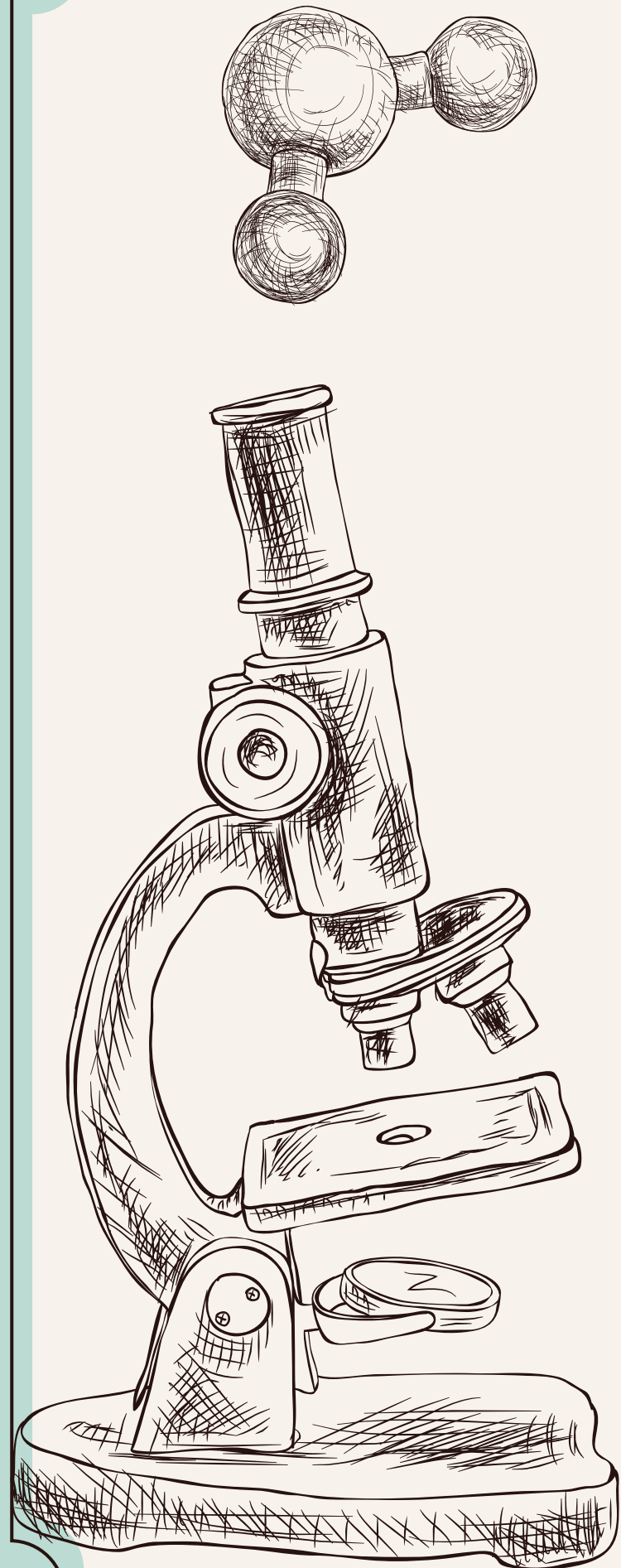


Схема родоуду, за Y зчепленим типом успадкування (гіпертрихоз)



Близнюковий метод - обстеження близнюкових пар з метою визначення ролі спадковості та середовища у розвитку ознак.

Для кількісного оцінювання співвідношення впливу генотипу та середовища на досліджувану ознаку найчастіше користуються коефіцієнтом успадковуваності, який вираховують **за формулою Хольцинґера**:

$$h^2 = [(C_{MZ}\% - C_{DZ}\%) \cdot 100\%] : [100\% - C_{DZ}\%] \text{ (у відсотках);}$$

$$h_2 = (C_{MZ} - C_{DZ}) : (1 - C_{DZ}) \text{ (у частках одиниці),}$$





Популяційно-статистичний метод
дає можливість вивчати частоти зустрічальності алельних генів у популяціях організмів, а також генетичну структуру популяцій

Поширення алелей, відповідальних за світлішу пігментацію шкіри людини



Поширення алелі, що зумовлює дальтонізм

	Normal Vision	L-cone defect	M-cone defect	S-cone defect
Men	91.4%	2.45%	6.1%	0.011%
Women	99.6%	0.04%	0.36%	0.04%
Overall	95.5%	1.25%	3.24%	0.025%

Red
Orange
Yellow
Green
Blue
Magenta

Red
Orange
Yellow
Green
Blue
Magenta

Red
Orange
Yellow
Green
Blue
Magenta

Red
Orange
Yellow
Green
Blue
Magenta

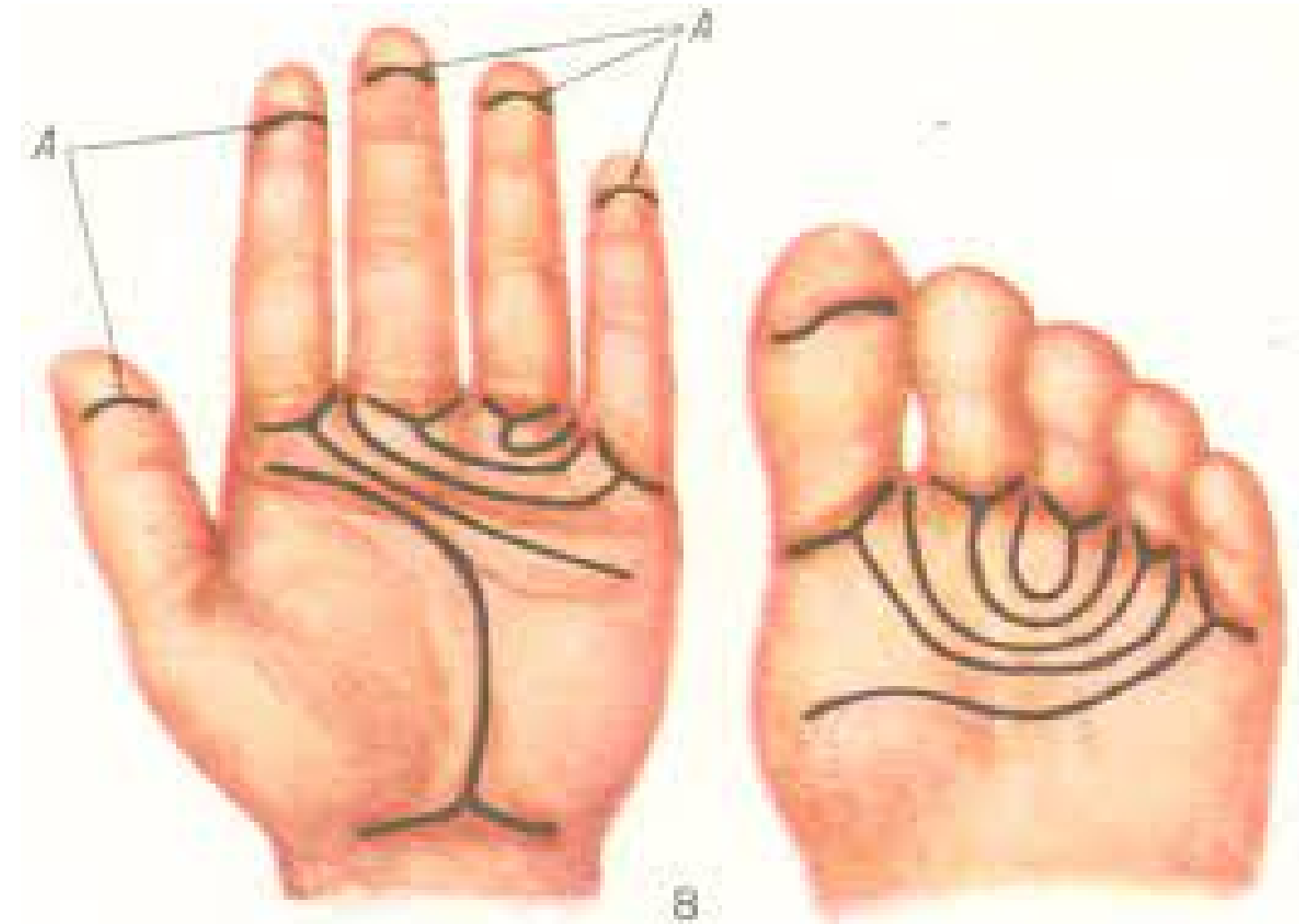
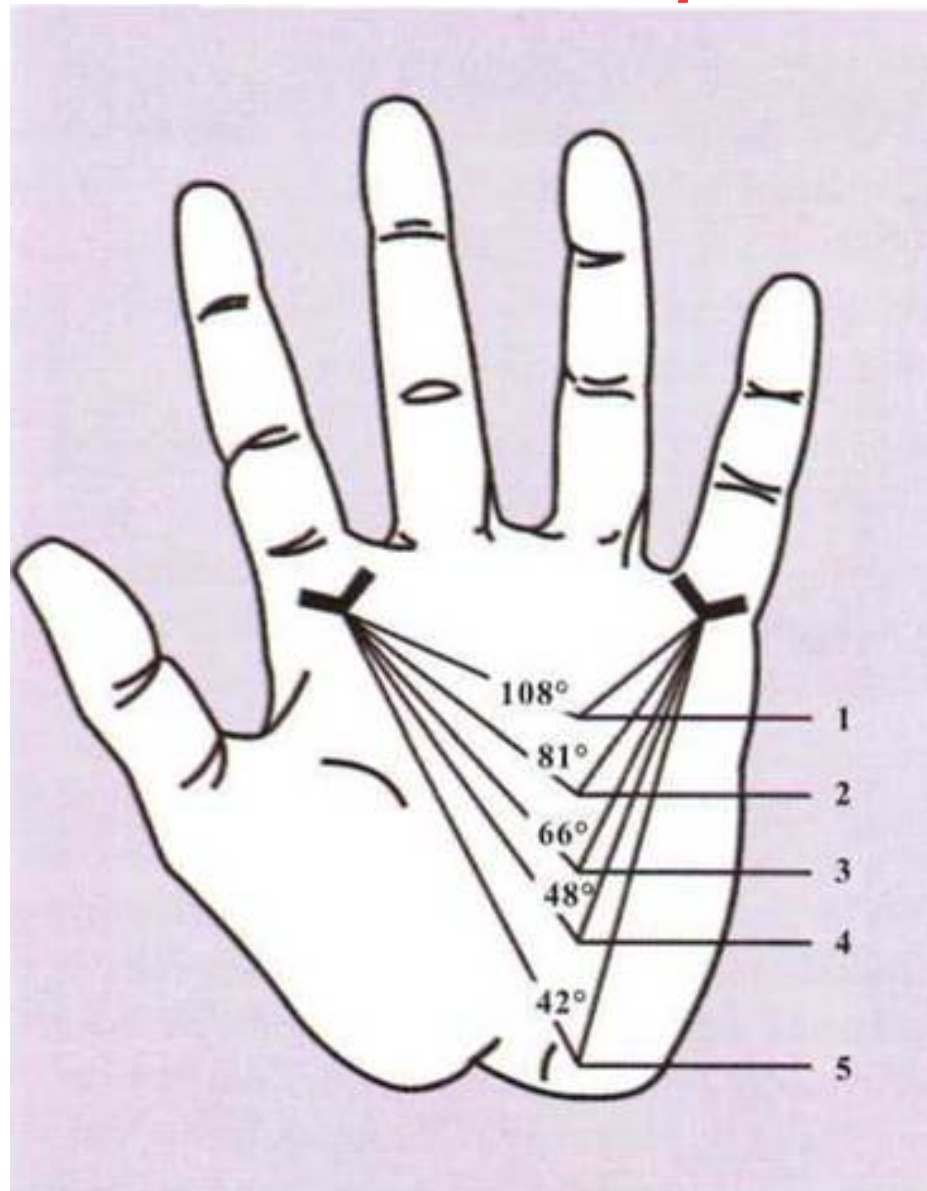
TEACHER

Дерматогліфіка - наука, що вивчає спадкову обумовленість малюнку, який утворюють лінії шкіри на кінчиках пальців, долонях і підшвах людини. **Дерматогліфіка поділяється на:**

- **дактилоскопію** — вивчення малюнка пальців;
- **пальмоскопію** — вивчення особливостей будови долонь;
- **плантоскопію** — вивчення особливостей будови підшов.

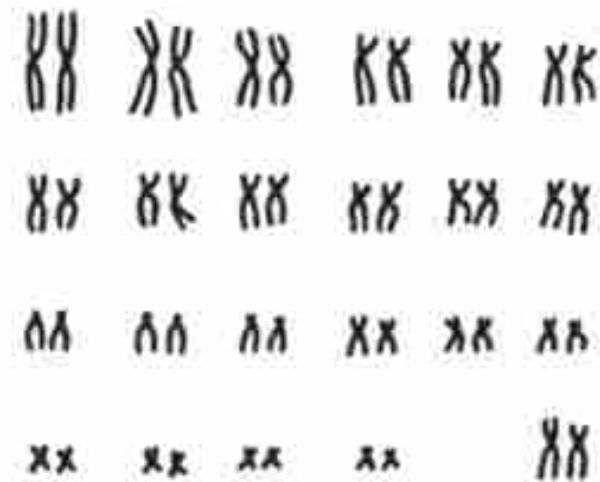
Метод запропоновано в 1892 р. Ф. Гальтоном як один із шляхів вивчення шкірних гребінчастих візерунків пальців і долонь, а також згинальних долонних борозен. Встановлено, що візерунки є індивідуальною характеристикою людини і не змінюються впродовж життя.

Дерматогліфічні дослідження мають важливе значення у визначенні зиготності близнюків, у діагностиці багатьох спадкових захворювань, а також в окремих випадках спірного батьківства.



Цитогенетика – це розділ генетики, який вивчає хромосомну структуру ДНК в ядрі клітини, розташування елементів хромосом і їхніх функцій в клітинах. Основним об'єктом дослідження тут є хромосоми – довгі нитки ДНК і білка, що містять більшу частину генетичної інформації в клітині.

Цитогенетичні дослідження спрямовані на вивчення кількості й морфології хромосом, які залишаються постійними в більшості клітин організму (за винятком репродуктивних клітин і деяких інших, таких як клітини печінки). Наприклад, у людини число хромосом дорівнює 46

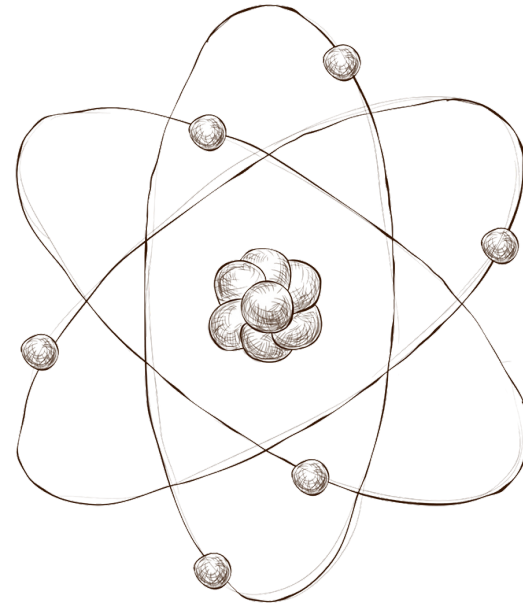
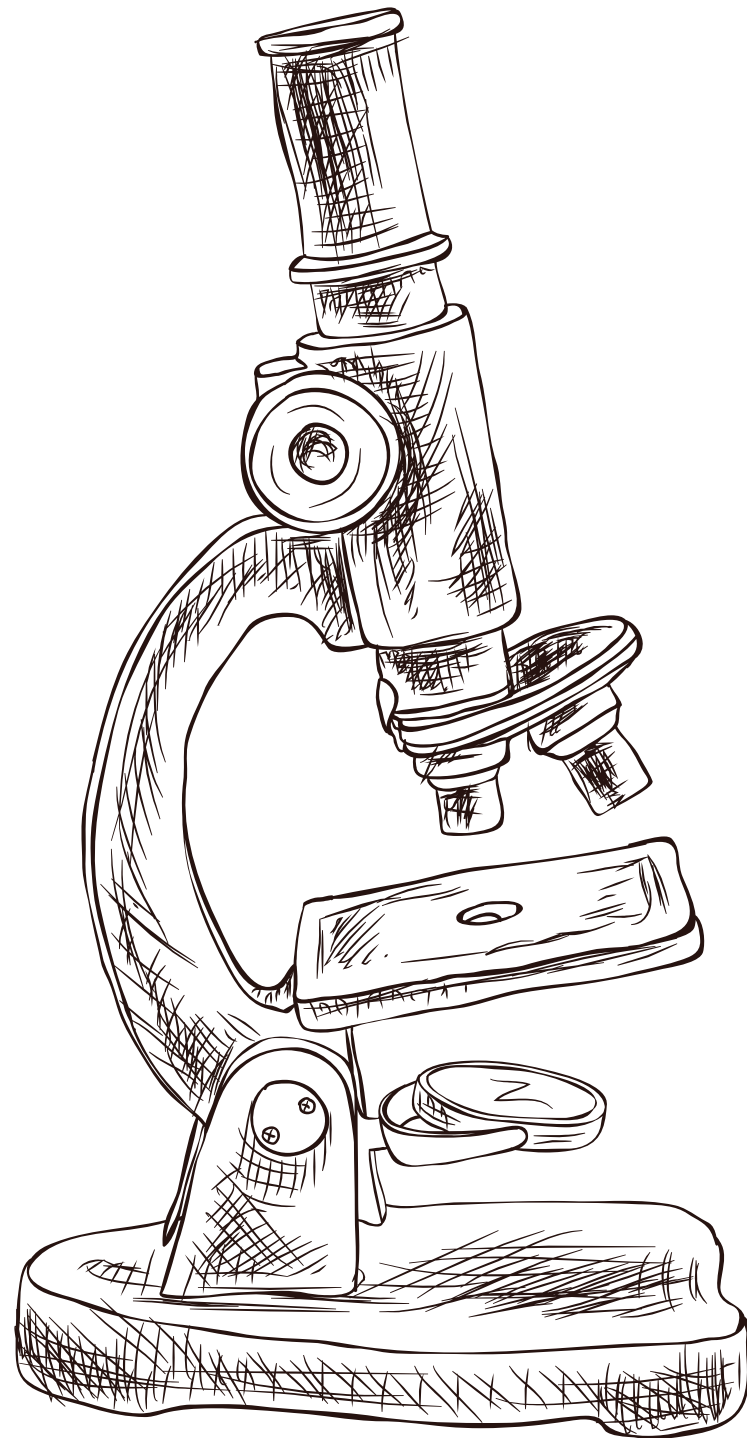
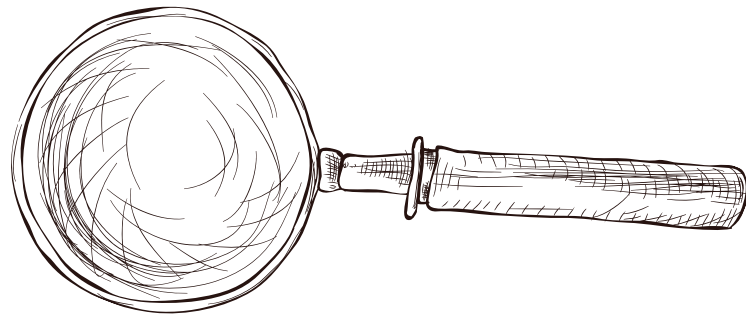


А



Б





Біохімічні методи

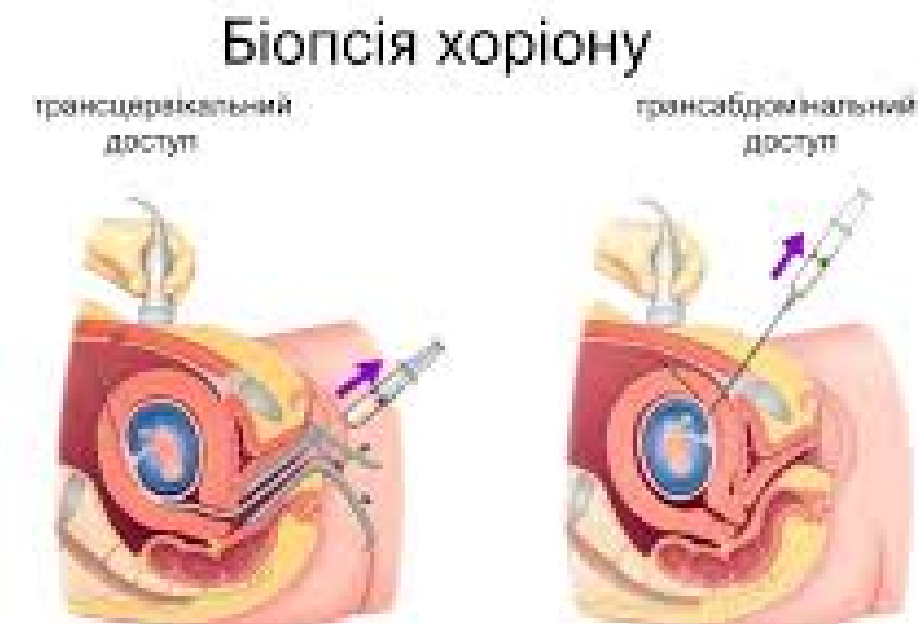
Використовуються
для діагностики
хвороб обміну
речовин, причиною
яких є зміни
активності окремих
ферментів.

За допомогою біохімічних методів відкрито близько 5000 молекулярних хвороб, які є наслідком прояву мутантних генів (Фенілкетонурія, альбінізм, галактоземія, алкаптонурія).

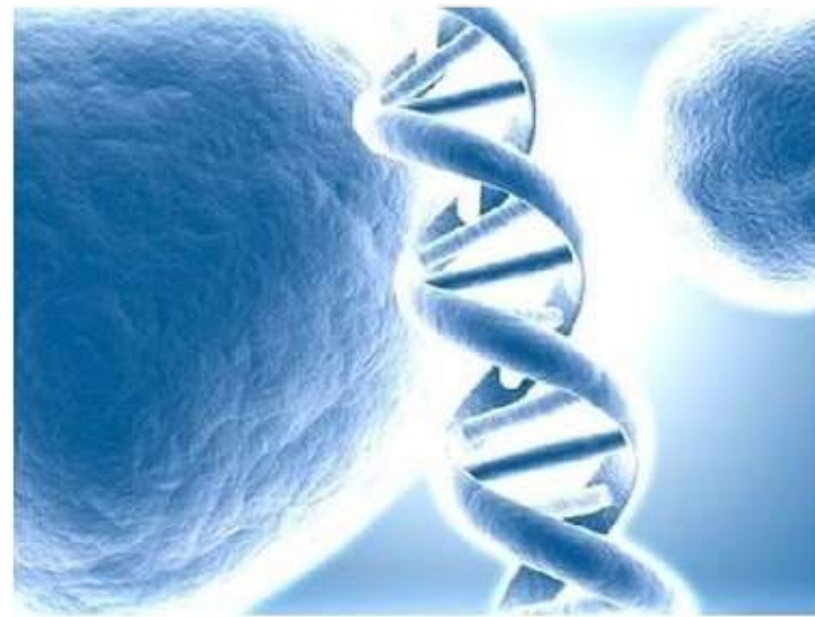


- При різних типах захворювання вдається або визначити сам аномальний білок — фермент, або проміжні продукти обміну.
- Ці методи дуже трудомісткі, вимагають спеціального обладнання і тому не можуть бути використані для масових популяційних досліджень з метою раннього виявлення хворих із спадковою патологією обміну.

Пренатальна діагностика – це комплекс обстежень, який дає можливість визначити індивідуальний для кожної вагітної жінки ризик розвитку хромосомної патології плоду.



Медико-генетичне консультування (МГК) - спеціалізований вид медичної допомоги населенню, спрямований на лікування та профілактику спадкових хвороб.



Медико-генетична консультація складається з чотирьох етапів:

1. діагноз,
2. прогноз,
3. висновок,
4. порада.

При цьому необхідним є відверте і доброзичливе спілкування лікаря-генетика з родиною хворого.



План та організаційна структура заняття

Підготовчий етап - 1-3 хв

- Організаційні заходи
- Постановка навчальних цілей та мотивація
- Контроль вихідного рівня знань, навичок, умінь: (10-20% часу)

1. Суть генеалогічного методу (застосування правил складання родоводу; використання символіки під час графічного зображення родоходів).

2. Основні типи успадкування ознак: аутосомно-домінантний; аутосомно-рецесивний; зчеплений зі статтю (графічне зображення та аналіз родоходів з різними типами спадкової патології; прогнозування народження хворих дітей у родині пробанда).

3. Близнюковий метод (виявлення природи хвороб за допомогою близнюкового методу).

4. Застосування популяційно-статистичного методу (аналіз структури певної людської популяції: екологічна та генетична характеристика [закон Харді–Вайнберга]).

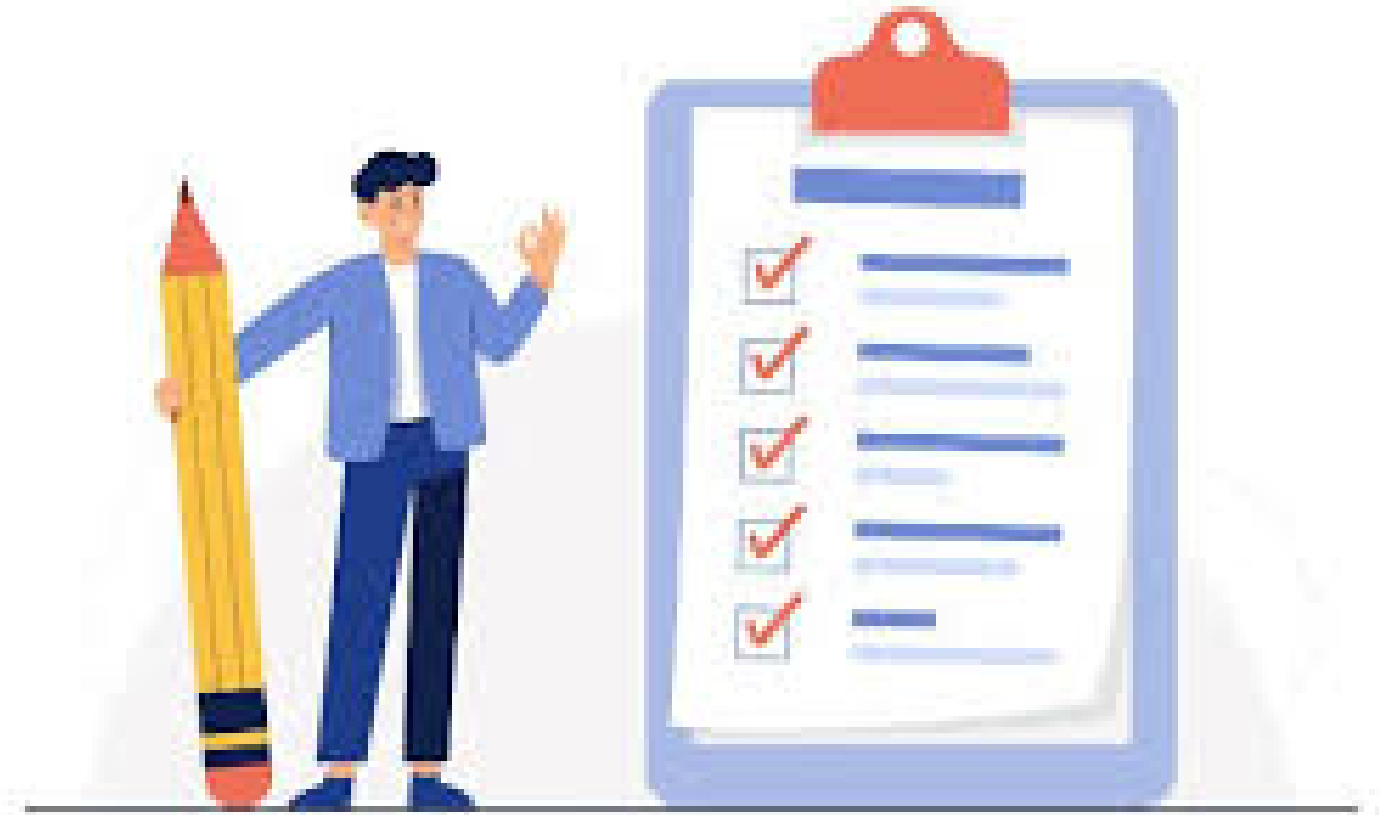
5. Суть і значення дерматогліфічного методу (використання цього методу як допоміжного тесту під час діагностики хромосомних і генних хвороб).

6. Суть цитогенетичного методу (методика вивчення каріотипу людини, складання каріограми, метод вивчення статевого хроматину, його значення)

7. Біохімічні методи

8. Пренатальна діагностика

9. Медико-генетичне консультування



План та організаційна структура заняття

Основний етап [60–80% часу]

Формування професійних вмінь та навичок:

1. Оволодіти навичками складання родоводу (за легендою та, за наявності інформації, власного)
2. Провести аналіз складеного родоводу.
3. Визначати типи успадкування ознак у людини (нормальних та патологічних).
4. Пояснити суть близнюкового методу, біохімічного, дерматогліфічного, цитогенетичного, популяційно-статистичного та молекулярно-генетичних методів.



Заключний етап [10–20% часу]

- **Контроль та корекція рівня професійних вмінь та навичок**
- **Підбиття підсумків практичного заняття**
- **Домашнє завдання (основна і додаткова література з теми)**

Методи контролю та навчання

1. Усне експрес опитування генетичних термінів і понять; усне опитування по питаннях теми.
2. Спостереження за навчальною діяльністю студентів; практичний контроль
3. Тестовий контроль

Матеріали методичного забезпечення

- Таблиця генеалогічної символіки,
- графічні схеми родоводів,
- набір хромосом для складання каріотипу,
- відеоролики,
- робочий зошит,
- мікрофотографії каріотипів,
- графологічні схеми



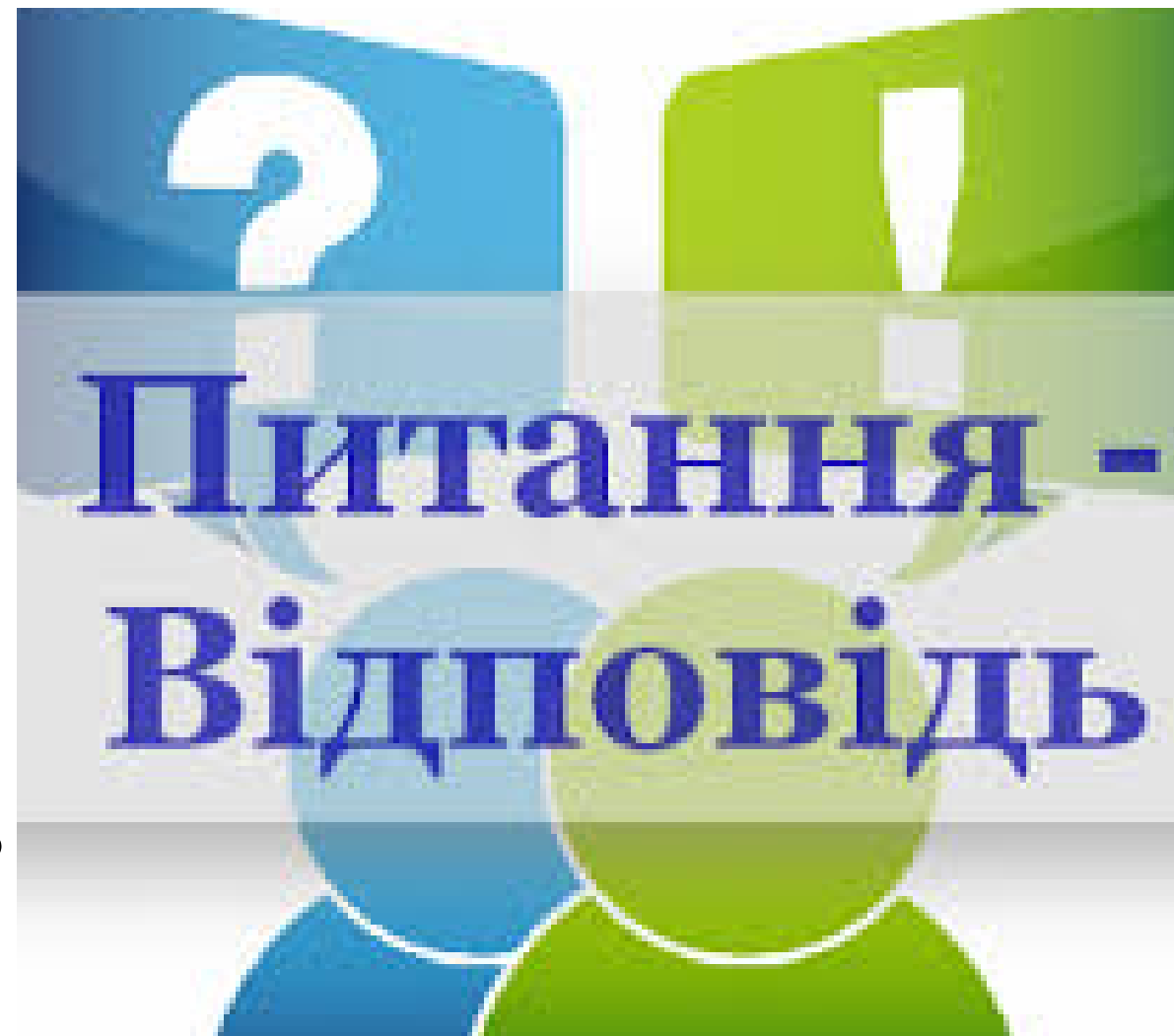
7.Матеріали методичного та матеріального забезпечення заняття:

7.1.Матеріали контролю підготовчого етапу заняття:

Перелік запитань для перевірки підготовки студентів до виконання практичного заняття:

1. Експрес опитування з основних понять генетики:

- що таке ген?
- що таке хромосома?
- що таке алельні гени?
- що таке неалельні гени?
- що таке генотип?
- що таке фенотип?
- що таке спадковість?
- що таке мінливість?
- що таке домінантний ген?
- що таке рецесивний ген?
- що таке гомозиготний організм?
- що таке гетерозиготний організм?
- що таке аутосома?
- що таке гетеросома?
- що таке каріотип?



2. У чому суть і практичне значення:

- генеалогічного методу?
- цитогенетичних методів?
- біохімічних методів?
- дерматогліфічних методів?
- популяційно-статистичного методу?
- близнюкового методу?
- ДНК-діагностики?

3. Назвіть типи успадкувань та їх характеристики.

4. У чому суть пренатальної діагностики?

5. Що таке медико-генетичні консультації (МГК), їх завдання?

6. Етапи МГК.

7.2.Матеріали методичного забезпечення основного етапу заняття: інструкції.

7.3.Матеріали контролю для заключного етапу: тести.

1.Близнюковий метод дає можливість:

- а) вивчати характер папілярних візерунків на шкірі пальців рук, долонь, підшв;
- б) оцінювати ступінь впливу спадковості й середовища на розвиток нормальної або патологічної ознаки;
- в) визначати каріотип;
- г) визначати генетичну структуру популяцій;
- д) визначати мультифакторіальні хвороби.**

2. Дослідження каріотипу необхідне у випадку, якщо:

- а) у подружжя спостерігається виражений резус-конфлікт;
- б) у сім'ї перша дитина хвора на фенілкетонурію;
- в) у подружжя мали місце народження мертвої дитини і два викидні;
- г) у сім'ї перша дитина хвора на цукровий діабет;
- д) у сім'ї перший хлопчик народився дальтоніком.**

3. За допомогою цитогенетичного методу діагностують:

- а) мультифакторні хвороби;
- б) спадкові дефекти обміну речовин;
- в) хвороби, пов'язані зі зміною кількості хромосом у каріотипі;
- г) автосомно-домінантні хвороби;
- д) автосомно-рецесивні хвороби.**

4. До методів пренатальної діагностики спадкових хвороб слід віднести::

- а) близнюковий;
- б) генеалогічний;
- в) амніоцентез;
- г) дерматогліфічний;
- д) біохімічний .**

5. Типовим об'єктом дослідження при медико-генетичному консультуванні є:

- а) ген;
- б) хромосома;
- в) популяція;
- г) пацієнт;
- д) геном.**



7.2.Матеріали методичного забезпечення основного етапу заняття: інструкції.

7.3.Матеріали контролю для заключного етапу: тести.

6. **Для автосомно-рецесивного типу успадкування** характерним є те, що ознака проявляється:

- а) тільки в особин однієї статі;
- а) переважно в особин однієї статі;
- в) часто в потомстві здорових батьків;
- г) у всіх дочок хворого батька;
- д) у всіх синів хворої матері.

7. **Особливістю автосомно-домінантного типу успадкування хвороби є така:**

- а) батьки хворої дитини фенотипово здорові, але аналогічне захворювання трапляється у сибсів пробанда;
- б) захворювання трапляється тільки у жінок родини;
- в) захворювання трапляється однаковою мірою у жінок і чоловіків родини;
- г) захворювання трапляється переважно у жіночої статі;
- д) хворі виключно чоловічої статі.

8. **Особливістю Х-зчепленого рецесивного типу успадкування є така:**

- а) ознака проявляється переважно у чоловіків;
- б) усі фенотипово здорові дочки хворих чоловіків є носіями гена, що зумовлює розвиток у них хвороби;
- в) хворі чоловіки передають рецесивний алель гена 50 % синів;
- г) ознака трапляється переважно у жінок;
- д) хвороба батька на 100 % успадковується його синами.

9. **За допомогою біохімічного методу можна діагностувати:**

- а) полідактилію;
- б) синдром Патау;
- в) фенілкетонурію;
- г) дальтонізм;
- д) синдром Клайнфельтера.

10. **Пренатальна діагностика - це:**

- а) комплекс профілактичних заходів, спрямованих на запобігання розвитку захворювань у дитини після народження;
- б) комплекс обстежень, за яким діагностують захворювання у зародка й плода;
- в) визначення ступеня ризику розвитку захворювання в майбутньої дитини;
- г) комплекс діагностичних досліджень, за яким прогнозують здоров'я майбутньої дитини в родинах з обтяженою спадковістю;
- д) визначення генотипів у членів родоводу.



7.2.Матеріали методичного забезпечення основного етапу заняття: інструкції.

7.3.Матеріали контролю для заключного етапу: тести.

11. **За допомогою методу визначення Х-хроматину можна діагностувати:**

- а) синдром Едвардса;
- б) амавротичну ідіотію;
- в) синдром Патау;
- г) фенілкетонурію;
- д) синдром Шерешевського-Тернера;

12. **Рідних братів і сестер під час проведення генеалогічного аналізу називають:**

- а) пробандами;
- б) сибсами;
- в) родичами;
- г) дизиготними близнятами;
- д) монозиготними близнятами;

13. **У новонародженого підозрюють синдром Едвардса. Цей діагноз медико-генетичне консультування може уточнити за допомогою методу:**

- а) біохімічного;
- б) цитогенетичного;
- в) дерматогліфічного;
- г) генеалогічного;
- д) популяційно-статистичного.

14. **Популяційна генетика займається:**

- а) вивченням генофондів людських популяцій;
- б) визначенням частот генотипів у популяціях;
- в) визначенням концентрації алелів у генофонді популяцій;
- г) прогнозуванням частоти виникнення спадкових хвороб у людини;
- д) діагностикою спадкових хвороб у людини.

15. **Укажіть найбільш правильне визначення генеалогічного методу:**

- а) складання родоводів;
- б) складання родоvodu з наступним простеженням пробанда;
- в) простеження передачі спадкових ознак серед родичів одного покоління;
- г) простеження передачі спадкових ознак серед родичів пробанда в низці поколінь
- д) простежування хвороби (ознаки) в сім'ї чи роді із зазначенням родинних зв'язків між членами родоvodu



8.Література

Базова

1. Медична біологія: посібник з практичних занять / О.В. Романенко, М.Г. Кравчук, В.М. Грінкевич, О.В. Костильов. — 2-е видання К.: ВСВ «Медицина», 2020 – 472с.
2. Медична біологія: підручник / В. В. Барціховський, П .Я. Шерстюк - 4-е видання випр., К.: ВСВ «Медицина», 2017 – 312с.
3. Медична біологія : підручник, вид. 3-є / В. П. Пішака, Ю. І. Бажори [за ред.] Вінниця: Нова книга, 2017. 608с.
4. Основи паразитології. Паразитизм як явище: навчальний посібник/ Валерій Горбань, Олександр Корж, Наталя Лебедева, Наталя Воронова Видавництво: Університетська книга, 2017
5. Медична генетика: навчальний посібник / Н.О. Саяк, М.С. Панкевич. К.: ВСВ «Медицина», 2015

Допоміжна

1. Медична генетика / [Н.А. Кулікова, Л.Є. Ковальчук]. – 2004. – Тернопіль: Укрмедкнига. – 173 с.
2. Практикум з медичної біології: Навчальний посібник. /Н.О.Саяк — 2-е видання - К.: ВСВ «Медицина», 2014 – 152с.
3. Основи паразитології / [С.С. Подобівський]. – 2012. – Тернопіль: Вид. центр ТНПУ ім. В.Гнатюка. – 239 с.
4. Павліченко В.І., Пішак В.П., Булик Р.Є. Основи молекулярної біології: Навчальний посібник. – Чернівці: Мед університет, 2012. – 388 с.; іл. 2. Пішак В. П., Захарчук О.І. Медична біологія, паразитологія та генетика. Практикум. Вид. 2-е –Чернівці:, 2012. – 632 с.; іл.
5. Медична біологія: Навчальний посібник до практичних занять / Романенко О. В., Кравчук М. Г., Грінкевич В. М. та ін.; За ред. Романенка О. В. – К.: Здоров'я, 2005. – 372 с.
6. Збірник задач із загальної та медичної генетики: Навчальний посібник / В.П. Пішак, Н.В.Черновська, Т.Є. Дьякова, Р.Є.Булик. – Чернівці.: Медуніверситет, 2009. – 144 с.

Інтернет ресурси з активним посиланням

<https://www.youtube.com/watch?v=TEM-4SvW7qk>

<https://www.youtube.com/watch?v=A0AyFxfSUj4>

<https://www.youtube.com/watch?v=e9-b2qc2Y6I>

