

Экзамен по Генетике человека. Практическая часть

1. Дайте определения, приведите примеры для каждого термина:

- | | | |
|-------------------------------|---|---|
| - FISH | - Зигота | - Полиморфизм ДНК |
| - TcR | - Изменчивость | - Полулетальная мутация |
| - X-сцепленный ген | - Иммуноглобулин | - Протеином |
| - Аллельная гетерогенность | - Индуцированная мутация | - ПЦР |
| - Аллельный ген | - Канцероген | - Репродуктивные аномалии |
| - Аморфный ген | - Канцерогенез | - Сбалансированная хромосомная аномалия |
| - Анеуплоидия | - Кариотип | - Секвенирование ДНК |
| - Анеуплоидная гамета | - Кариотипирование | - Соматическая мутация |
| - Анеуплоидный клон | - Клеточный иммунный ответ | - Соматический ген |
| - Антиципация | - Клинический полиморфизм | - Спонтанная мутация |
| - Аутосомный ген | - Коэффициент наследования | - Стабильный ген |
| - Гаплотип | - Лайонизация | - Структурный ген |
| - ГБНН | - Летальная мутация | - Тельце Barr |
| - Ген | - Мальформация | - Тельце F |
| - Ген NOX | - Маскулинизирующий ген | - Терратоген |
| - Генеративная мутация | - Молекулярные зонды | - Тест Barr |
| - Генетическая болезнь | - Моногенный признак | - Тест F |
| - Генетическая гетерогенность | - Моносомия | - Точечная мутация |
| - Генная мутация | - Монофакториальный признак | - Трисомия |
| - Генный дисбаланс | - Мультифакториальный признак | - Уникальный ген |
| - Генокопия | - Мутаген | - Феминизирующий ген |
| - Геном | - Наследственность | - Фенокопия |
| - Геномная дактилоскопия | - Неаллельная (локусная) гетерогенность | - Фенотип |
| - Геномная мутация | - Неаллельный ген | - Фенотипический полиморфизм |
| - Геномный импринтинг | - Несбалансированная хромосомная аномалия | - Хроматида |
| - Генотип | - Норма реакции | - Хроматин |
| - Генофонд | - Нормоморфный ген | - Хромосома |
| - Гетерозигота | - Онкоген | - Хромосомная мозаика |
| - Гипоморфный ген | - Пенетрантность | - Хромосомная мутация |
| - Гомозигота | - Плазмотип | - Хромосомный полиморфизм |
| - Гоносома | - Плейотропия | - Хромосомный синдром |
| - Группа сцепления | - Полигенный признак | - Экспрессивность |
| - ГСО | | - Эпистаз |
| - Гуморальный иммунный ответ | | |
| - Динамическая мутация | | |

2. Перечислите этапы и компоненты необходимые для нижеперечисленных методов. Определите показания и ограничения методов генетической диагностики:

- Тест Barr;
- ПЦР;
- Секвенирование;
- Southern-blot;
- Кариотипирование и дифференциальная окраска G, Q, R;
- FISH.

3. Внимательно проанализируйте лекционный материал:

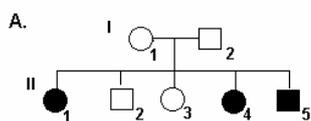
- Генетика развития
 - регуляция развития у человека;
 - молекулярно-генетические процессы в развитии;
 - врожденные аномалии: типы, причины возникновения, механизмы образования.
- Генетика пола
 - половой детерминизм и половая дифференциация;
 - этапы сексуализации у человека;
 - контроль сексуализации;
 - аномалии сексуализации.
- Генетика иммунного ответа
 - типы иммунного ответа,

- клетки иммунитета,
 - гены иммунитета,
 - генетические механизмы разнообразия антител и TcR.
- d. Генетика рака
- доводы генетической природы раковых заболеваний;
 - этапы развития опухолей;
 - факторы, ответственные за развитие опухолей;
 - характеристика онкогенов.
- e. Профилактика генетических болезней
- генетическое консультирование,
 - пренатальная диагностика,
 - генная терапия.
- 4. Хромосомные синдромы (с. Дауна; с. Тернера; с. Клайнфельтера; с. Патау; с. Эдвардса):**
- a. Причина синдрома;
 - b. Кариотипы, ассоциированные с данным синдромом;
 - c. Механизмы образования хромосомной аномалии в данном синдроме;
 - d. Генетическая диагностика;
 - e. Профилактика.
- 5. Моногенные болезни (Фенилкетонурия, с. Марфана, Гемофилия А, и др....; используйте данные таблицы 10 ПЗ „Мутационная изменчивость” из тетради по ГЧ):**
- a. Причина болезни
 - b. Последствия мутаций на:
 - i. молекулярном уровне
 - ii. клеточном, тканевом уровне
 - iii. уровне организма
 - c. Характеристика мутаций, ответственных за данную моногенную болезнь;
 - d. Определение и объяснение генетических феноменов (если присутствуют):
 - i. Экспрессивность
 - ii. Пенетрантность
 - iii. Плейотропия
 - iv. Генетическая гетерогенность
 - v. Антиципация
 - e. Генеалогическое наследование
 - i. Тип наследования
 - ii. Генотип больных
 - f. Генетическая диагностика (методы, необходимые компоненты, этапы)
 - g. Профилактика болезни
- 6. Анализ генеалогического древа (примеры задач можно найти в сборнике тестов):**
- a. Определение типа наследования
 - b. Определение генотипов больных и здоровых членов семьи
 - c. Вычисление риска заболевания
 - d. Примеры болезней для соответствующего типа наследования
- 7. Нормальные моногенные признаки и филация, соотношение генотип/фенотип (ABO; Rh, MN, Se/se; G/g; Hp; Xg) (примеры задач – глава 18 в сборнике тестов).**
- 8. Найти аргументы и методы для доказательства генетической природы патологии (с. Дауна, с. Марфан, фенилкетонурия, гемофилия и др..).**
- 9. Вычислите коэффициент наследования патологии, используя близнецовый метод.**
- 10. Вычисление частоты генов и генотипов в популяции, используя популяционно-статистический метод.**

11. Мутации, номенклатура мутаций и последствия мутаций.

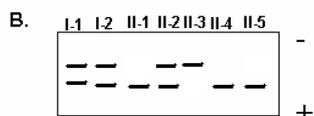
Мутация (примеры)	Описание изменений в генетической информации	Тип мутации (генная, хромосомная, геномная)	Фенотипические последствия	Методы обнаружения данной мутации
46,XX,5p-				
C2710T				
46,XY,rob21/21				
45,X/46,XX				
69,XXY				
46,X,r(X)				
A1867G				
1544-1547delAGGT				
46,XY,dup(16)(p11.2:p14.1)				
1125insG				
47,XX,+13				
48,XXXXY				
46,X,i(Xq)				
46,XX,t(9/22)				
45,XY,rob13/15				
4251delA				
46,XX/47,XX,+18				
46,XY,i(21p)				
(CAG) ₆₀				
45,XX,rob(13/22)				
46,XX/47,XXY				

12.

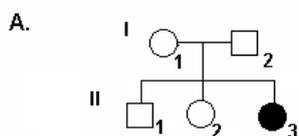


В рис. А представлено генеалогическое древо семьи с 3 больными болезнью Гоше (лизосомная патология). По результатам электрофореза продуктов ПЦР, определите:

- Генотипов всех членов данной семьи -

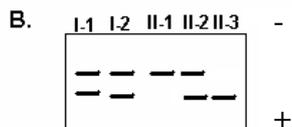


- Тип мутации

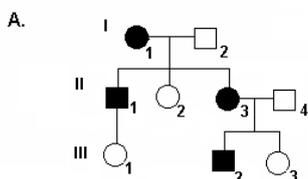


В рис. А представлено генеалогическое древо семьи с 1 больным фенилкетонурией. По результатам электрофореза продуктов ПЦР, определите:

- Генотипов всех членов данной семьи -

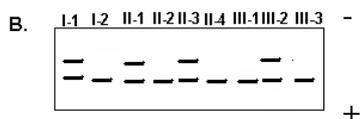


- Тип мутации



В рис. А представлено генеалогическое древо семьи с 4 больными синдромом Марфана. По результатам электрофореза продуктов ПЦР, определите:

- Генотипов всех членов данной семьи -



- Тип мутации

13. Уровни экспрессии структурных генов:

Ген	Уровень экспрессии		
	Первичный	Вторичный	Третичный
ДНК-полимеразы			
РНК-полимеразы			
Каталазы			
Спектрина			
Rh			
Меланина			
FBN1			
PAH			
Инсулина			
ABL			
Ig			
Алкогольдегидрогеназы			
F8			
F9			
α глобина			
β глобина			
CFTR			
LDLR			
DMD			
HD			
PKD1			
HLA			
ABO			
SRY			

14. Заполните таблицу данными о происхождении хромосомных аномалий (нарушения митоза, мейоза)

Кариотип	Хромосомная аномалия	Происхождение анеуплоидии	Момент образования	Фенотип
45,X				
48,XXX				
47,XXY				
47,XYY				
45,X/46,XX				
45,X/46,XY				
46,X,i(Xq)				
46,X,i(Yq)				
47,XX,+21				
47,XY,+21				
46,XX/47,XX,+18				
46,XY/47,XY,+8				
47,XX,+13				
47,XY,+21				
46,XX/47,XX,+21				
46,XY/47,XY,+21				

10. Проанализируйте кариотипы (в случае теста Barr и теста F укажите количество и размеры соответствующих телец):

Кариотип	Расшифруйте хромосомную формулу	Аномалия	Фенотип	Тест Barr	Тест F
45,X					
47,XYY					
48,XXYY					
46,XY,16qh+					
46,XX,1qh-					
46,XY,del(21p)					
46,XY,inv(3)(q12.1q34.3)					
69,XXY					
45,XY,-7					
48,XXXX					
46,XY,dup(5p)					
46,XY,14q+					
46,XY,14q-					
46,XY,14p-					
46,XX,9 ph+					
46,XY,i(21p)					
46,XY,i(21q)					
46,XY,i(8p)					
46,XY,i(8q)					
46,XY,del(14)(q32.2q34.1)					
46,X,r(X)					
46,X,i(Xp)					
46,X,i(Yp)					
46,X,i(Yq)					
47,X,iX(p),Y					
47,XX,i(Yq)					
46,XX/47,XX,+21					
45,X / 46,XX					
46,XY / 47,XXY					