

**ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
ДЕПАРТАМЕНТА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ ГОРОДА МОСКВЫ
«МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ № 2 СП № 4»**

Методическое пособие

ТЕМА:

МУТАЦИОННАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ

Дисциплина: ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Специальность: 34.02.01.СЕСТРИНСКОЕ ДЕЛО

Москва 2017

Рассмотрено и утверждено
Методсоветом МК № 2
Протокол № _____
от _____ 2016 г.

Составлено на основе Федерального
государственного образовательного
стандарта по специальности среднего
профессионального образования
34.02.01 Сестринское дело
примерной и рабочей программы

Одобрено на заседании ЦМК №3
Протокол № _____
от _____ 2016 г.
Председатель _____ Майорова М.Е.

Согласовано
Начальник отдела организации методической
работы и контроля качества
" " _____ 2016г.
Галабурда С.Ю.

Автор:

Мусиенко А.Б.

Преподаватель.

Государственное бюджетное профессиональное образовательное
учреждение Департамента здравоохранения города Москвы
«Медицинский колледж №2 СП №4»

Рецензент:

Майорова М.Е.

Преподаватель высшей квалификационной категории.

Государственное бюджетное профессиональное образовательное
учреждение Департамента здравоохранения города Москвы
«Медицинский колледж №2»

СОДЕРЖАНИЕ

Организационно-методический блок	стр.4
Пояснительная записка	5
Мотивация.	6
Тема занятия	7
Междисциплинарные связи	8
Внутридисциплинарные связи	9
План проведения занятия	10
Оснащение занятия	10
Литература для обучающихся	11
Контроль исходного уровня знаний	12-15
Информационный блок	16
Изменчивость, классификация форм изменчивости	17
Мутационная изменчивость: мутации и их свойства, мутагенные факторы, классификации мутаций	17-19
Классификация наследственных болезней	20
Общая характеристика хромосомных болезней	21
Хромосомные болезни, связанные с нарушением количества аутосом	22-25
Хромосомные болезни, связанные с нарушением количества половых хромосом	26-29
Хромосомные болезни, связанные с нарушением структуры хромосом	29-30
Наглядный методический материал	31
Приложение №1	32-35
Контроль эффективности обучения	36
Карточка №1	37-39
Карточка №2	40-42
Эталоны ответов к заданиям контроля эффективности обучения	43-44
Критерии оценки знаний, умений студентов	45
Задание на дом	46

ОРГАНИЗАЦИОННО-МЕТОДИЧЕСКИЙ БЛОК

ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Данное методическое пособие по учебной дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики» составлено на основе Федерального государственного образовательного стандарта по специальности среднего профессионального образования 34.02.01 Сестринское дело в соответствии с рабочей программой. В результате освоения темы обучающийся должен овладеть следующими компетенциями ОК1, ОК2, ПК1.2, ПК1.3, ПК 2.3.

Представленное методическое пособие может быть использовано обучающимися как на занятиях, так и во внеурочное время. Оно позволяет, не прибегая к другим источникам, полностью изучить тему занятия. Обучающиеся, недостаточно хорошо усвоившие материал по данной теме в отведенное учебное время или пропустившие занятие, могут использовать данное пособие для самостоятельного изучения пропущенной темы и самоконтроля знаний.

МОТИВАЦИЯ

Генетика – это наука о наследственности и изменчивости. Законы, лежащие в основе современной генетико-хромосомной теории наследственности, были открыты ещё в начале XX столетия. Особенно больших успехов достигла генетика в последнее время в связи с внедрением в биологию достижений физики, химии, и их принципиально новых направлений. Хромосомные болезни или хромосомные синдромы – это комплексы множественных врожденных пороков развития, вызываемых числовыми или структурными изменениями хромосом, видимыми в световой микроскоп. В настоящее время медицинским работникам все чаще приходится иметь дело с наследственной патологией, число которой постоянно растет, отмечаются новые формы наследственной патологии. Эти заболевания могут с высокой вероятностью явиться причиной инвалидности или преждевременной гибели пациента. Поэтому в современных условиях медицинская сестра должна иметь представление о различных наследственных патологиях, о причинах их возникновения, возможных мерах предупреждения их возникновения, об особенностях ухода за больными с наследственной патологией.

Цель занятия:

сформулировать представление о мутационной изменчивости, хромосомных аномалиях человека и обусловленных ими синдромами.

Обучающийся должен знать:

- Понятия «мутация», «мутант», «мутагенез», «мутагенный фактор».
- Свойства мутаций.
- Классификации мутаций по причинам, по мутировавшим клеткам, по исходу для организма, по изменению фенотипу, по изменению генетического материала.
- Механизм возникновения заболеваний, обусловленных структурными и количественными аномалиями хромосом.
- Характеристику заболеваний, обусловленных структурными и количественными аномалиями хромосом.

Обучающийся должен уметь:

- Давать характеристику основным видам мутаций и факторам мутагенеза.
- Анализировать кариотипы людей с различными хромосомными аномалиями.
- Определять по фотографиям то или иное хромосомное заболевание и называть его основные признаки.

ТЕМА ЗАНЯТИЯ: Мутационная изменчивость

ВИД ЗАНЯТИЯ: комбинированное (теоретическое - лекционное с элементами беседы).

ВРЕМЯ, ОТВЕДЕННОЕ НА ИЗУЧЕНИЕ ТЕМЫ: 90 минут.

МЕСТО ПРОВЕДЕНИЯ ЗАНЯТИЯ: кабинет генетики человека с основами медицинской генетики.

МЕЖДИСЦИПЛИНАРНЫЕ СВЯЗИ

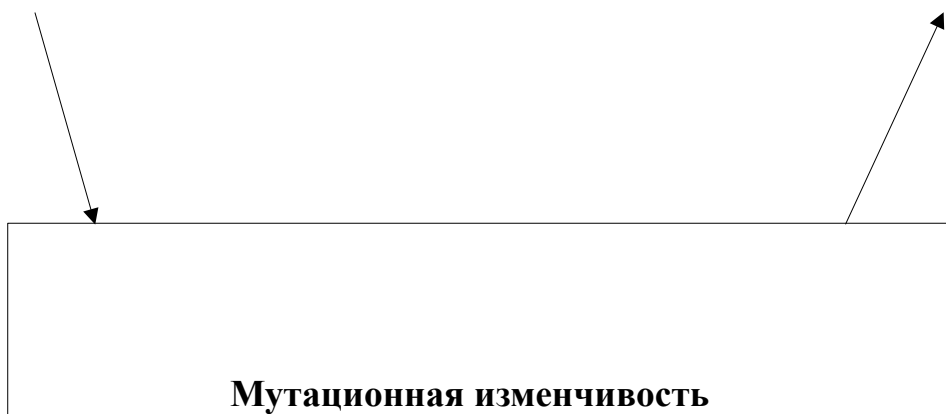
ОБЕСПЕЧИВАЕМЫЕ И ОБЕСПЕЧИВАЮЩИЕ

<i>Дисциплина</i>	<i>Разделы и темы</i>
Биология	Хромосомная теория Т.Моргана. Генетика пола. Наследственная изменчивость. Заболевания, связанные с изменением числа хромосом.
Гигиена и экология человека	Окружающая среда и ее гигиеническое значение.
Основы микробиологии и иммунологии	Вирусология. Бактериология.
Фармакология	Общая фармакология
Основы патологии	Значение окружающей среды и свойств организма при патологии.

ВНУТРИДИСЦИПЛИНАРНЫЕ СВЯЗИ

Цитологические и биохимические
основы наследственности

Генетика и онтогенез



Профилактика наследственной
патологии

Выявление мутагенов в
окружающей среде и косвенная
оценка возможного их влияния
на организм.

ПЛАН ПРОВЕДЕНИЯ ЗАНЯТИЯ:

1. <i>Организационный момент</i> (регистрация отсутствующих; проверка внешнего вида; ознакомление студентов с темой, целями и планом занятия; вводное слово с целью начальной мотивации).	5 мин.
2. <i>Контроль исходного уровня знаний</i> (выполнение письменных проверочных заданий).	10мин
3. <i>Подведение итогов контроля исходного уровня знаний.</i>	5 мин.
4. <i>Изучение нового материала</i> (лекция с элементами беседы).	45 мин.
5. <i>Контроль эффективности обучения</i> (выполнение письменных проверочных заданий).	20 мин.
6. <i>Подведение итогов урока, задание на дом к следующему занятию.</i>	5 мин.
Всего:	90 мин.

ОСНАЩЕНИЕ ЗАНЯТИЯ:

1. Технические средства обучения:

- компьютер;
- интерактивная доска;
- мультимедийное оборудование;
- программное обеспечение для пользования электронными образовательными ресурсами.

2. Учебно-наглядные пособия

- презентация по теме «Мутационная изменчивость»;
- таблица «Хромосомные аномалии человека»;

- приложение №1 (на каждого студента);
- задания для контроля исходного уровня знаний (на каждого студента);
- задания для контроля эффективности обучения (на каждого студента).

ЛИТЕРАТУРА ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ:

ОСНОВНАЯ ЛИТЕРАТУРА

1. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/ Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина, М.Е. Майорова, В.В. Шахтарин. – 2-е изд., перераб и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 208 с.: ил.



ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ЛИТЕРАТУРА

2. Акуленко Л.В., Угаров И.В. Медицинская генетика. учебник/ под ред. О.О.

Янушевича, С.Д. Артюнова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 208 с.: ил.

Интернет - ресурсы

<http://www.wwf.ru>

<http://oopt.info>

<http://www.info.mos.ru>

<http://www.medicus.ru>

КОНТРОЛЬ ИСХОДНОГО УРОВНЯ ЗНАНИЙ

Инструкция: выберите один правильный ответ.

1. *В современную эпоху у людей увеличивается число наследственных и онкологических заболеваний вследствие:*

- а) увеличения численности населения земного шара;
- б) изменения климатических условий;
- в) загрязнения среды обитания мутагенами;
- г) увеличения плотности населения в городах.

2. *Наследственность – это:*

- а) свойство живых организмов приобретать новые признаки – различия между особями одного вида;
- б) свойство живых организмов сохранять генетическую информацию и признаки предков и передавать их в ряду поколений;
- в) свойство живых организмов воспроизводить себе подобных;
- г) способность живых организмов поддерживать постоянство своего химического состава.

3. *Гаплоидный набор хромосом - это:*

- а) набор хромосом в соматических клетках;
- б) набор хромосом в половых клетках;
- в) набор хромосом клетки без половых хромосом;
- г) набор хромосом, включающий по одной хромосоме из каждой пары гомологичных хромосом.

4. *Кариотип - это:*

- а) количество ядер в клетке;
- б) отношение объема ядра к объему цитоплазмы;
- в) число, величина и форма хромосом в диплоидном наборе;
- г) число, величина и форма хромосом в гаплоидном наборе.

5. *Диплоидный набор хромосом - это:*

- а) набор хромосом в соматических клетках;
- б) набор хромосом в половых клетках;
- в) набор хромосом клетки без половых хромосом;

г) набор хромосом, включающий по одной хромосоме из каждой пары гомологичных хромосом.

6. Наследственные болезни:

- а) всегда рецессивны;
- б) всегда доминантны;
- в) могут быть доминантны и рецессивны;
- г) связаны с мутациями только в половых хромосомах

7. Модификационная изменчивость:

- а) наследуется;
- б) связана с изменениями генотипа;
- в) не наследуется;
- г) не зависит от внешней среды.

8. Удлиненная шея как признак красоты у женщин некоторых племен является примером изменчивости:

- а) модификационной;
- б) генотипической;
- в) наследственной;
- г) индивидуальной.

9. Совокупность генов гаплоидного набора хромосом:

- а) генотип;
- б) геном;
- в) генофонд;
- г) фенотип.

10. Количество хромосом в соматических клетках человека

- а) 46
- б) 44
- в) 42
- г) 23

11. Количество аутосом в соматических клетках человека:

- а) 46
- б) 44
- в) 42
- г) 48

12. Кроссенговер – это механизм:

- а) комбинативной изменчивости;
- б) мутационной изменчивости;
- в) генотипической изменчивости;
- г) модификационной изменчивости.

13. Совокупность генов, характеризующая данный организм:

- а) фенотип;
- б) локус;
- в) морганида;
- г) генотип.

14. Совокупность внешних и внутренних признаков организма:

- а) фенотип;
- б) генотип;
- в) кариотип;
- г) геном.

15. Изменчивость – это:

- а) свойство живых организмов приобретать новые признаки – различия между особями одного вида;
- б) свойства живых организмов сохранять генетическую информацию и признаки предков и передавать их в ряду поколений;
- в) свойства живых организмов воспроизводить себе подобных;
- г) способность живых организмов поддерживать постоянство своего химического состава.

ЭТАЛОН ОТВЕТОВ К ЗАДАНИЯМ КОНТРОЛЯ ИСХОДНОГО УРОВНЯ ЗНАНИЙ

1- в, 2-б, 3-б, 4-в, 5-а, 6-в, 7-в, 8-а, 9-б, 10-а, 11-б, 12-а, 13-г, 14-а, 15-а.



КИ ЗНАНИЙ, УМЕНИЙ СТУДЕНТОВ

Оценка «отлично» - если Вы ответили на все вопросы тестового задания или допустили одну ошибку.

Оценка «хорошо» - если Вы допустили не более трех ошибок.

Оценка «удовлетворительно» - если Вы допустили не более пяти ошибок.

Оценка «неудовлетворительно» - если Вы допустили более пяти ошибок.

% правильных ответов	Количество набранных баллов	Отметка
100-90 %	15-14	«5»
89-80 %	13-12	«4»

79-70 %	11-10	«3»
69% и менее	менее 10	«2»

ИНФОРМАЦИОННЫЙ БЛОК

Изменчивость – это общее свойство живых организмов приобретать новые признаки – различия между особями одного вида. Например, у людей различается цвет глаз, волос, форма носа, ушей, темперамент, интеллект, восприимчивость к различным болезням и т.д.

Классификация форм изменчивости.

Изменчивость бывает

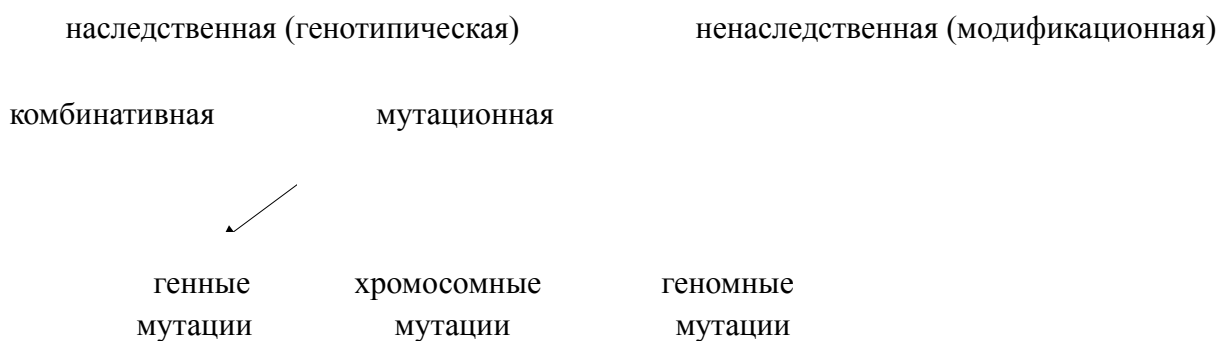


Схема 1.

Мутационная изменчивость - обусловлена изменением генотипа под действием мутаций.

Мутации - внезапно возникающие наследственные изменения, происходящие в хромосомах под влиянием внешней и внутренней среды (1900 г. - Гуго де Фриз ввел это понятие). Это редкие события. На 10.000 -1000.000 генов определенного типа возникает примерно 1 новая мутация.

Мутагенез - процесс образования мутаций (искусственный или естественный).

Мутанты - организмы, несущие мутации.

Свойства мутаций:

- возникают внезапно, скачкообразно;
- наследуются;

- ненаправлены, т. е. может мутировать любой участок хромосом;
- одни и те же мутации могут возникать повторно.

Мутагены - факторы внешней среды, вызывающие мутации (радиация, рентгеновское облучение, гербициды, вирусы, бактерии, простейшие, некоторые пищевые добавки, консерванты, многие лекарства, применяемые в больших дозах).

Мутации могут вызывать курение, употребление алкоголя отцом или матерью будущего ребенка (ребенок рождается с наследственными недугами).

Мутагены могут быть:

1. Эндомутагены - продукты метаболизма в организме.
2. Экзомутагены - факторы внешней среды. Их делят на:
 - Физические: ионизирующее излучение, ультрафиолетовые лучи, температура и т.д.
 - Химические: формалин, горчичный газ, колхицин, многие смолы, соли тяжелых металлов, некоторые лекарственные вещества.
 - Биологические: вирусы, токсины бактерий и паразитов.

Классификация мутаций:

1. По причинам:
 - Спонтанные – это мутации, которые происходят в природе без видимых причин. Например, ген гемофилии может возникнуть спонтанно (когда при анализе родословной не выявлено больных гемофилией).
 - Индуцированные – это мутации, происходящие при направленном воздействии мутагенных факторов.
2. По мутировавшим клеткам:
 - Генеративные – это мутации, возникающие в половых клетках и передающиеся потомкам при половом размножении.
 - Соматические – это мутации, происходящие в соматических клетках и проявляющиеся только у самой особи (например, разный цвет глаз).
3. По исходу для организма:
 - Летальные – смертельные. Смерть наступает на ранних этапах индивидуального развития, в эмбриональный период.

- Полулетальные – снижающие жизнеспособность организма. Человек, как правило, не доживает до репродуктивного возраста. Например, гемофилия у девочек.
- Нейтральные – не влияющие на процессы жизнедеятельности, продолжительность жизни. Например, цвет радужной оболочки.
- Положительные – повышающие жизнеспособность. Возникают редко, но имеют большое значение для прогрессивной эволюции.

4. По изменению фенотипа:

- Аморфные – мутация произошла и признак исчез (отсутствует). Например, альбинизм.
- Гипоморфные – уменьшение выраженности признака. Например, карликовость.
- Гиперморфные – усиление выраженности признака. Например, гигантизм, полидактилия.
- Неоморфные – в процессе эволюции появляется новый признак, которого раньше не было. Например, гемоглобин, хорда, позвоночник и т.д.
- Антиморфные – вместо одного признака появляется другой.

5. По изменению генетического материала:

- Генные мутации - связаны с изменением структуры генов (ДНК). В результате генных мутаций возникает большинство болезней обмена веществ (фенилкетонурия, галактоземия и др.) Они выявляются биохимическими методами.
- Хромосомные мутации - связаны с изменением структуры хромосом.

В основе хромосомных мутаций лежат следующие механизмы:

Условные обозначения генов	Изменения структуры хромосом
----------------------------	------------------------------

А В В Г Д Е	нормальный порядок генов
-------------	--------------------------

А Б В В Г Д Е дупликация (удвоение участка хромосомы)

А Б В _ Д Е делеция (потеря участка хромосомы)

А Б Е Д Г В инверсия (разрыв участка хромосомы, поворот его на 180° и прикрепление к месту отрыва)

А Б В Г Д Е G H S R транслокация (отрыв участка одной хромосомы и присоединение его к другой нехомологичной)

Хромосомные мутации обнаруживаются цитогенетическими методами.

- Геномные мутации - связаны с изменением кол-ва хромосом: полиплоидии и гетероплоидии.

Полиплоидия - это кратное гаплоидному увеличение числа хромосом. У человека полиплоидия представляет собой летальную мутацию, а у растений полиплоиды жизнеспособны и обладают повышенной урожайностью.

Гетероплоидия – это не кратное гаплоидному увеличение или уменьшение числа хромосом: если одна в паре лишняя – это трисомия, если одной хромосомы из пары не хватает – моносомия, если не хватает пары гомологичных хромосом – нулосомия.

Хромосомные аномалии и обусловленные им синдромы.

Классификация наследственных болезней

Наследственные болезни - это патологические состояния, в основе которых лежит изменение наследственного материала, т. е. мутация.

Наследственные болезни:

1. Хромосомные:

А) Болезни, связанные с нарушением количества хромосом (геномные мутации):

- a.** Нарушение числа аутосом.
- b.** Нарушение числа половых хромосом.

В) Болезни, связанные со структурными нарушениями (абберрациями) хромосом:

- a.** Структурные аномалии аутосом.
- b.** Структурные аномалии половых хромосом.

2. Моногенные или генные.

3. Мультифакторные.

Любой медицинский работник сталкивается в своей практике с наследственной патологией. По данным ВОЗ 5 - 8% новорожденных имеют такие заболевания. Из них около 3% нарушений состояния здоровья ребенка вызваны генными мутациями, 0,8 - 1% связаны с изменением

хромосом, 2,5 - 3,5% случаев - врожденные пороки развития и около 1,5% - мультифакториальные болезни. Практически все разделы клинической медицины включают наследственные болезни. Например, около 70% случаев нарушений зрения и 45% тугоухости относятся к этой патологии. Среди нервных болезней выделяют примерно 350 заболеваний, обусловленных генными мутациями, в дерматологии - 250. Хромосомные аномалии имеют широкий спектр клинических проявлений. Они могут быть причиной врожденных пороков развития, повторных самопроизвольных аборт, случаев мертворождения, неонатальной смертности и бесплодия.

Характеристика хромосомных болезней

Хромосомные болезни - это большая группа врожденных наследственных заболеваний с множественными врожденными пороками развития, причиной которых является изменение количества или структуры хромосом. Хромосомные аномалии могут быть причиной повторных самопроизвольных аборт, случаев мертворождения, неонатальной смертности и бесплодия. Распространенность хромосомных болезней одинакова во всех национальных и этнических группах. Суммарный вклад хромосомных аномалий во внутриутробную гибель у человека составляет 45%. Частота хромосомных болезней среди новорожденных составляет 5:1000 - 7:1000; среди мертворожденных и детей, умерших до года - 22:1000 (см. табл. 1).

Возраст матери	Частота синдрома Дауна	Частота любой хромосомной аномалии	
20, 21	1 : 1667	1	526
22, 23	1 : 1429	1	500
24, 25	1 : 1250	1	476
26	1 : 1176	1	476
27	1 : 1111	1	455
28	1 : 1053	1	435
29	1 : 1000	1	417
30	1 : 952	1	384
31	1 : 909	1	384
32	1 : 769	1	323
33	1 : 625	1	286
34	1 : 500	1	238
35	1 : 385	1	192
36	1 : 294	1	156
37	1 : 227	1	127
38	1 : 175	1	102
39	1 : 137	1	: 83
40	1 : 106	1	: 66

41	1 : 82	1 : 53
42	1 : 64	1 : 42
43	1 : 50	1 : 33
44	1 : 38	1 : 26
45	1 : 30	1 : 21
46	1 : 23	1 : 16
47	1 : 18	1 : 13
48	1 : 14	1 : 10
49	1 : 11	1 : 8

Таблица 1. Влияние возраста матери на вероятность рождения у нее ребенка с хромосомной аномалией.

Хромосомные болезни, связанные с нарушением количества хромосом.

Хромосомные болезни, связанные с нарушением количества аутосом.

Существует только три заболевания.

Синдром Дауна (см. приложение №1 рисунок 2, фото1)

Описание заболевания: в 1866 г. английским педиатром Л. Дауном, но только в 1959 г. французским генетиком и врачом Дж. Леженом с соавторами было доказано, что это заболевание хромосомной природы, а именно - трисомия по хромосоме 21.

Частота встречаемости: 1 : 700 - 1 : 800 новорожденных. Наблюдается одинаково часто у обоих полов, она зависит от возраста матери. Около 80% всех случаев заболевания обусловлено аномальными яйцеклетками и лишь 20% аномальными сперматозоидами.

Кариотип: 47, XX, +21 или 47, XY, +21

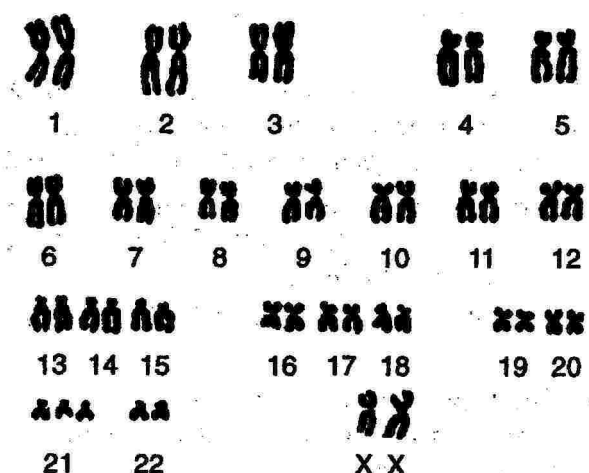


Рисунок 1. Кариотип человека с синдромом Дауна.

Этиология. Синдром Дауна может возникнуть в результате разных вариантов изменений хромосом, приводящих к увеличению числа 21-й хромосомы:

- 1) простая (регулярная) трисомия 21-й хромосомы, которая составляет 94% всех случаев заболевания, встречается у матерей старше 35 лет;
- 2) транслокационные варианты заболевания, когда дополнительная 21-я хромосома присоединяется к другим хромосомам (чаще к 13-й или 14-й), составляют 4% случаев (чаще встречаются у молодых родителей);
- 3) мозаичные варианты обнаруживаются у 2% больных, при этом часть клеток организма содержит дополнительную хромосому, а другие клетки имеют нормальный кариотип; мозаичные варианты синдрома Дауна сопровождаются менее выраженными изменениями фенотипа по сравнению с простой трисомией (встречаются с одинаковой частотой во всех возрастных группах).

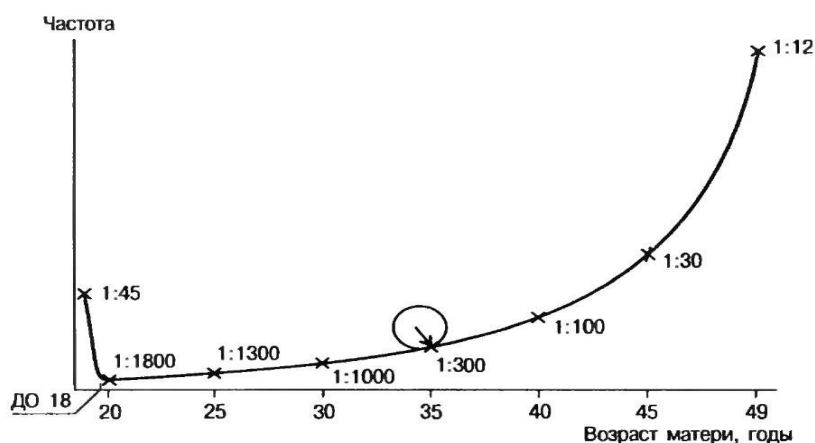


Схема 2. Зависимость частоты рождения детей с синдромом Дауна от возраста матери.

Клиника. Средняя масса тела при рождении составляет 3167 г (в норме 3409 г).

Течение беременности часто сопровождается токсикозом, угрозой выкидыша.

Голова округлой формы с уплощенным затылком, лоб скошенный и узкий, лицо плоское, типичен эпикант, монголоидный разрез глаз, плоская спинка носа, постоянно открытый рот, толстые губы, большой складчатый язык, ушные раковины уменьшены и деформированы, низкий рост, короткая шея, мышечная гипотония (особенно выражена у маленьких детей), килевидная или воронкообразная деформация грудины, широкие кисти и стопы с короткими пальцами, поперечная ладонная складка, двухфаланговый мизинец, пороки сердца (50%), пороки мочевой системы (20%), поражение пищеварительного тракта (15%), умственная отсталость у всех (дебильность - 75%, имбицильность - 20%, идиотия - 5%), задержка формирования моторных навыков и речи, дети позже начинают ходить и говорить, резко нарушено абстрактное мышление, легче осваивают навыки, связанные с физическими движениями, чем с речевыми. Больные часто послушны и общительны, что помогает их обучению.

Прогноз. В последние десятилетия имеется постоянная тенденция к увеличению продолжительности жизни больных с синдромом Дауна. В настоящее время могут доживать до 70 лет, раньше - до 50. Прогноз жизни определяется, в основном, наличием пороков развития сердечно-сосудистой и пищеварительной систем. Хотя на первом году жизни дети часто погибают от пневмоний и острого лейкоза, что связано с несостоятельностью их иммунной системы. Многие больные с синдромом Дауна способны жить самостоятельно, создавать семьи, овладевать несложными профессиями. С помощью специальных методов обучения, укрепления здоровья, правильного питания и ухода, проведения необходимого лечения, можно продлить жизнь таким больным.

Лечение должно быть комплексным и неспецифичным:

- 1) развитие моторных навыков и всех органов чувств;
- 2) полноценное питание, развивающие занятия, общеукрепляющие мероприятия - массаж и гимнастика;
- 3) стимуляция двигательной активности ребенка - в течение дня несколько раз поворачивают на животик, при этом под грудь подкладывают небольшую подушечку; в возрасте от 2 до 6 месяцев необходимо поворачивать ребенка на бочок и животик; в возрасте от 6 до 12 месяцев обучать ребенка присаживаться и самостоятельно сидеть;
- 4) использование ноотропных лекарственных средств, укрепляющих ЦНС.

Синдром Патау (см. приложение №1 фото4)

Описание заболевания: в 1960 г. американским генетиком К. Патау с соавторами.

Частота встречаемости: 1 : 6.000 новорожденных. Наблюдается одинаково часто у обоих полов. Частота встречаемости увеличивается с возрастом матери.

Кариотип: 47, XX, +13 или 47, XY,+13

Этиология.

- 1) 80 - 85% всех случаев заболевания обусловлены нерасхождением хромосом в мейозе в процессе формирования половых клеток родителей (результат спонтанной мутации);
- 2) 15% случаев заболевания являются результатом транслокации 13-й хромосомы на какую-нибудь из хромосом группы D;

Хромосома 13 крупнее 21-й хромосомы, поэтому ее трисомия вызывает более тяжелые структурные и функциональные нарушения в организме.

Клиника. Беременность сопровождается многоводием и угрозой выкидыша.

Масса тела новорожденного 2500 г (ниже нормального веса).

Заболевание сопровождается множественными врожденными пороками развития: микроцефалия, в теменной области волосистой части головы часто выявляется участок отсутствия кожи до 1 см в диаметре, лоб скошенный, глазные щели узкие, западающая переносица, глаза недоразвиты (микрофтальмия) с помутнением роговицы, ушные раковины расположены низко и деформированы, расщелины верхней губы и неба, часто двусторонние (типичный признак), полидактилия на руках (чаще двусторонняя), дефекты перегородок сердца, поджелудочной железы и печени, аномалии мочеполовых органов (удвоение матки и влагалища у девочек, крипторхизм у мальчиков - неопущение яичек). ЦНС поражается в 100% случаев. Все дети имеют глубокую идиотию.

Прогноз. Продолжительность жизни резко снижена. 95% умирает до года, причем 60 - 65% в перинатальном периоде. В возрасте старше 3-х лет остаются в живых единицы.

Лечение неспецифическое. Проводятся операции по поводу врожденных пороков развития, общеукрепляющее лечение, профилактика инфекционных и простудных заболеваний. Тщательный уход за больными облегчает их состояние, предупреждает инфекционные осложнения. Часто необходимо увеличить число кормлений с уменьшением разовой дозы, так как дети быстро устают. После кормления ребенку дают выпить несколько миллилитров кипяченой воды, чтобы во рту не оставалось частиц пищи. Необходимо также контролировать естественные отправления ребенка, своевременно проводить смену пеленок и туалет промежности.

Синдром Эдвардса (см. приложение №1 фото3)

Описание заболевания: в 1960 г. английским цитогенетиком Д. Эдвардсом с соавторами.

Частота встречаемости: 1 : 7.000 новорожденных.

Кариотип: 47, XX,+18 или 47, XY,+18

Этиология. Большинство случаев данного заболевания - это регулярная трисомия 18-й хромосомы. Мозаицизм и транслокационные формы встречаются редко.

Клиника. Беременность осложняется угрозой прерывания и многоводием. Характерно несоответствие размеров плода сроку беременности.

Дети имеют очень низкую массу тела при рождении (2170 г) при доношенной беременности.

Характерны: дефекты развития конечностей, недоразвитие больших пальцев рук и лучевых костей, неправильно сформированные стопы с выступающей пяткой и провисанием свода («стопа-качалка»), укорочение первой плюсневой кости, может быть микрофтальмия, нижняя челюсть маленькая и скошена назад, грудина укорочена, широкая грудная клетка, флексорное положение кистей рук, при этом 3 и 4 пальцы прижаты к ладони и частично перекрыты 2 и 5 пальцами, гипертонус, узкие и короткие глазные щели, маленькие низкорасположенные ушные

раковины, выступающий затылок (долихоцефалия), сгибательное положение пальцев кисти, сужен или отсутствует наружный слуховой проход, спинномозговые грыжи (5%), расщелины губы (5%), пороки сердца и крупных сосудов (90%) - чаще дефект межжелудочковой перегородки. Часто встречаются пороки ЖКТ, отмечаются также недоразвитие легких, сращение почек, удвоение мочеточников, крипторхизм (40%)

Прогноз. Продолжительность жизни резко снижена, 60% умирает в возрасте 3-х месяцев.. До года доживает 1 ребенок из 10. При мозаичной форме продолжительность жизни значительно выше. Есть описание больной 19 лет. Но все выжившие дети имеют глубокую идиотию.

Лечение. Эффективного лечения также не разработано, и уход за больными в основном заключается в предупреждении инфекционных осложнений. Состав и количество пищи для больных должен соответствовать возрасту, но частоту кормлений обычно приходится увеличивать.

Хромосомные болезни, связанные с нарушением количества половых хромосом.

В отличие от аутосомных трисомий клиническая картина этих заболеваний характеризуется нарушением полового развития.

Синдром Клайнфельтера (см. приложение №1 рисунок 2, фото5)

Описание заболевания: в 1942 г. Г.Ф. Клайнфельтером, а в 1959 г. Р. Джекобс и Дж. Стронг подтвердили хромосомную этиологию этого заболевания.

Частота встречаемости: 1 : 500 - 700 новорожденных мальчиков.

Кариотип: 47, XXУ - дисомия по X-хромосоме

48, XXXУ - трисомия по X-хромосоме

49, XXXXУ - тетрасомия по X-хромосоме

50, XXXXXУ - пентасомия по X-хромосоме

Этиология. Причиной заболевания в 80% случаев является наличие в кариотипе одной или нескольких дополнительных X-хромосом. У других пациентов регистрируются мозаичные формы.

Клиника. Беременность, роды и период новорожденности не отличаются от нормальных. Характерная клиническая картина формируется к 12 - 15 летнему возрасту: недоразвитие яичек и вторичных мужских половых признаков, гинекомастия, евнухоидное телосложение, очень высокий или средний рост, большинство бесплодны, аномальный рост зубов, клинодактилия мизинцев. Скудность или отсутствие оволосения на лице, груди, в

подмышечных впадинах. Часто встречаются диспропорционально длинные конечности, сколиоз, деформация грудной клетки. Чем больше Х-хромосом, тем больше выражены женские признаки и умственная отсталость (интеллект у людей с 47,XXY может быть нормальным). Умственная отсталость в 25-50% случаев. Неустойчивость внимания, повышенная утомляемость и отвлекаемость, повышенная внушаемость, снижение инициативности, неспособность к длительному волевому действию, незрелость суждений, склонность к алкоголизму. У некоторых катаракты, снижение слуха, врожденные пороки сердца, варикозное расширение вен.

Прогноз. Продолжительность жизни зависит от степени поражения внутренних органов.

Лечение. Используют препараты мужских половых гормонов, которые корректируют вторичные половые признаки. Но подобная терапия не приводит к восстановлению сперматогенеза, больные имеют стойкое бесплодие. Также методика терапии диктуется теми патологическими нарушениями, которые отмечаются у пациентов.

Синдром Шерешевского-Тернера (см. приложение №1 фото 6, 7)

Описание заболевания: в 1925 г. русским ученым Н.А. Шерешевским, в 1938 г. Г. Тернер дал полное описание заболевания.

Кариотип: 45,ХО

Частота встречаемости: 1 : 2.000 - 1 : 5.000 новорожденных девочек

Этиология. 60% этиология заболевания - моносомия по Х-хромосоме; ребенок рождается только при утрате отцовской Х-хромосомы, если материнской - эмбрион погибает на ранней стадии; 20% - мозаичные формы; 5% - определяется кольцевая Х-хромосома; встречаются делеции короткого или длинного плеча Х-хромосомы.

Клиника. Беременность плодом с этим заболеванием сопровождается угрозой выкидыша. У пациенток с 45,ХО не определяются тельца Бара в соскобе слизистой щеки. Масса тела девочек при рождении снижена, отмечается лимфатический отек стоп, голеней, кистей рук, низкий рост волос на шее. Отек стоп и голеней может держаться до двух – трех лет. Характерной также является крыловидная складка на боковой поверхности шеи – птериgium шейный. В течение первого года жизни ребенок плохо набирает длину тела. Отставание в росте особенно заметно в возрасте 9-10 лет, а взрослые женщины имеют длину тела 114-145 см. В период полового созревания не появляются вторичные половые признаки, наружные половые органы инфантильны, недоразвитые влагалище и матка. Менструаций нет, больные бесплодны. Психическое развитие страдает в меньшей степени.

Прогноз. Продолжительность жизни не отличается от популяционной, а также зависит от степени поражения внутренних органов.

Лечение комплексное. До 12-14 лет девочкам проводится терапия, корригирующая задержку роста. С 13 - 14 проводится гормональное лечение препаратами женских половых гормонов, которые вызывают формирование вторичных половых признаков и менструального цикла. Оперативно исправляются врожденные пороки развития. Современные методы гормональной терапии и экстракорпорального оплодотворения с использованием донорской яйцеклетки уже дали возможность рождения здорового ребенка нескольким женщинам с моносомией по X-хромосоме. Проводится психотерапия. Современное применение всех методов лечения, применение генно-инженерного гормона роста, обеспечивает почти полную компенсацию патологических проявлений у этих больных.

Синдром полисомии по X-хромосоме

Описание заболевания: в 1959 г. П. Джекобсом с соавторами описан синдром трисомии по X-хромосоме (обнаружили в ядрах эпителия слизистой щеки больной 2 тельца полового хроматина).

Частота встречаемости: трисомия - 1 : 1.000 новорожденных девочек.

Кариотип: 47, XXX - трисомия по X-хромосоме

48, XXXX - тетрасомия по X-хромосоме

49, XXXXX - пентасомия по X-хромосоме

Этиология. Причиной заболевания в 80% случаев является наличие в кариотипе одной или нескольких дополнительных X-хромосом. У других пациентов регистрируются мозаичные формы.

Клиника. У женщин с кариотипом 47, XXX нет отклонений от нормы в физическом и психическом развитии, иногда умственное развитие на нижних границах нормы. Это объясняется тем, что в клетках 2 X-хромосомы инактивированны, а функционирует лишь одна, как у нормальной женщины. У некоторых может быть нарушения цикла, вторичная аменорея, ранняя менопауза и с возрастом увеличится риск возникновения психических заболеваний. Увеличение числа X-хромосом сопровождается усугублением поражения НС, формированием пороков развития и нарушением функции половых органов.

При тетрасомии и пентасомии у женщин нарастает степень отклонения от нормы. Наблюдаются отклонения в умственном развитии, аномалии скелета, половых органов.

Прогноз. Продолжительность жизни зависит от степени поражения внутренних органов.

Лечение. Методика терапии диктуется теми патологическими нарушениями, которые отмечаются у пациенток.

Синдром полисомии по Y-хромосоме

Описание заболевания: в 1961 г. А.А.Санбергом с соавторами.

Кариотип:

47, ХУУ - дисомия по У-хромосоме

48, ХУУУ - трисомия по У-хромосоме

49, ХУУУУ - тетраомия по У-хромосоме

Частота встречаемости: дисомия по У-хромосоме - 1:840 новорожденных мальчиков и возрастает до 10% у мужчин выше 2 метров; трисомия и тетраомия по У-хромосоме встречаются реже.

Этиология. Наличие одной или нескольких дополнительных У-хромосом.

Клиника. В большинстве случаев норма по физическому и умственному развитию. Многие плодовиты. Интеллект может быть немного снижен. Чем больше У-хромосом в кариотипе, тем значительней интеллектуальная недостаточность и более широк спектр симптомов у пациента.

В 30 - 40% случаев - высокий рост (более 190 см), евнухоидные черты телосложения, склонны к агрессии, асоциальным поступкам, повышена внушаемость, грубые черты лица, большие ушные раковины, аномальный рост зубов с дефектом зубной эмали, выступают надбровные дуги и переносица, удлинение конечностей, деформация коленных и локтевых суставов.

Прогноз. Продолжительность жизни зависит от степени поражения внутренних органов. У некоторых с возрастом развивается шизофрения и эпилепсия.

Лечение. При дисомии по У-хромосоме лечения обычно не требуется. Оно проводится только при наличии явных патологических изменений.

Хромосомные болезни, связанные с нарушением структуры хромосом.

Синдром «кошачьего крика»

Описание заболевания: в 1963 г. Дж. Леженом.

Частота встречаемости: 1 : 45.000 новорожденных; соотношение мужчин и женщин составляет 1: 1,3.

Кариотип: 46, XX, 5p- или 46, ХУ, 5p-.

Этиология. Основная масса всех случаев заболевания связана с утратой части короткого плеча 5-й хромосомы. У 15% больных данная патология является результатом транслокаций. Изредка выявляются мозаичные варианты или кольцевая хромосома.

Клиника. Вероятность рождения с данным синдромом не зависит от возраста родителей.

Беременность плодом часто сопровождается угрозой выкидыша.

Крик новорожденного ребенка похож на кошачье мяуканье, микроцефалия, лунообразное лицо, эпикант, катаракта, косоглазие, физическое и умственное недоразвитие, врожденные пороки сердца, мочеполовой системы, синдактилия пальцев ног.

Прогноз. Продолжительность жизни зависит от степени поражения внутренних органов. Большинство больных умирают в первые годы жизни, некоторые достигают 10-летнего возраста. Единичные больные достигают 50-летнего возраста.

Лечение. Методика терапии диктуется теми патологическими нарушениями, которые отмечаются у пациентов.

НАГЛЯДНЫЙ МЕТОДИЧЕСКИЙ МАТЕРИАЛ

Приложение 1.



Фото 1. Внешние признаки человека с синдромом Дауна



Фото 2. Взрослый
мужчина
с
синдром
Дауна



Фото 3. «Стопа – качалка» при синдроме Эдвардса.



Фото 4. Расщелины верхней губы и неба при синдроме Патау

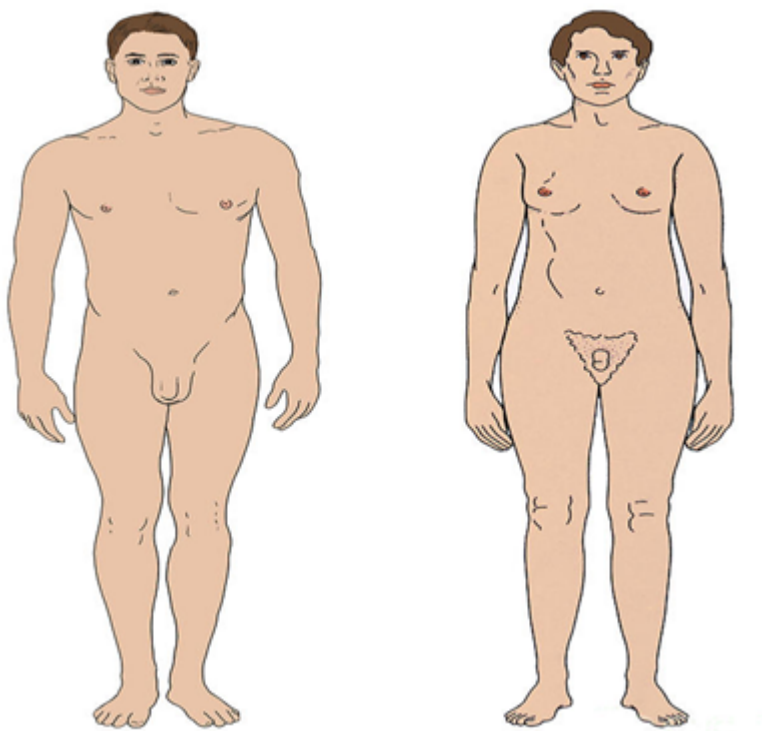


Рис 2. Евнухоидное телосложение при синдроме Клайнфельтера (справа – здоровый мужчина, слева – мужчина с синдромом Клайнфельтера)



Фото 5. Синдром Клайнфельтера: гинекомастия (увеличение молочных желез).



Фото 6. Внешние признаки синдрома Шершевского – Тернера: низкий рост волос на шее (А), лимфатический отек кистей рук (В), стоп (С), птериgium шейный (D).

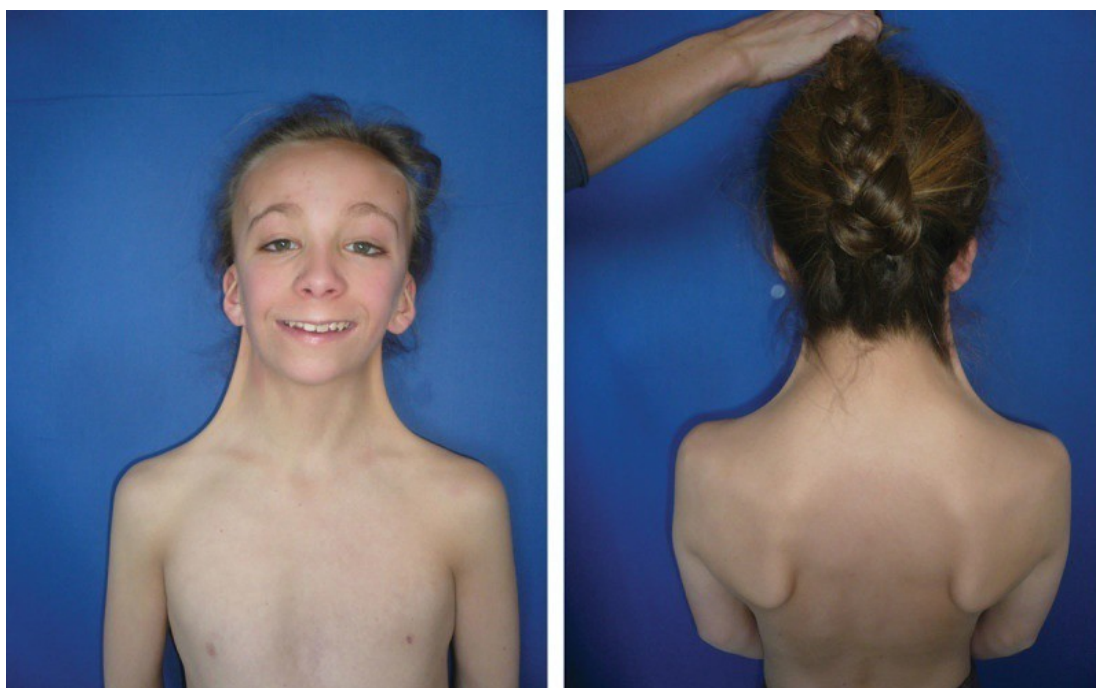


Фото 7. Двенадцатилетняя девочка с синдромом Шершевского – Тернера.

КОНТРОЛЬ ЭФФЕКТИВНОСТИ ОБУЧЕНИЯ



КАРТОЧКА 1.

ЗАДАНИЕ №1

Инструкция: Выберите один правильный ответ из предложенных.

1. *Изменение структуры гена лежит в основе:*
А) Комбинативной изменчивости;
Б) Модификационной изменчивости;
В) Мутационной изменчивости;
Г) Полиплоидии.
2. *Радиация – это ... мутагенный фактор.*
А) Химический;
Б) Физический;
В) Биологический;
Г) Верного ответа нет.
3. *Явление потери одной хромосомы получило название ($2n-1$):*
А) Моносомии;
Б) Трисомии;
В) Полисомии;
Г) Полиплоидии;
4. *Синдром Шерешевского-Тернера может возникнуть в результате:*
А) Полиплоидии;
Б) Полисомии;
В) Трисомии;
Г) Моносомии.
5. *Явление изменения числа хромосом, кратное гаплоидному набору называется:*
А) Полиплоидия;
Б) Полисомия;
В) Делеция;
Г) Трисомия.
6. *Алкоголь – это ... мутагенный фактор.*
А) Химический;
Б) Биологический;
В) Физический;
Г) Верного ответа нет.
7. *Мутации, которые приводят к повышенной устойчивости организма, называются:*
А) Соматическими;
Б) Нейтральными;
В) Геномными;
Г) Верного ответа нет.
8. *Мутации, которые происходят в половых клетках (следовательно, наследуются), называются:*
А) Соматическими;

9. Б) Генеративными;
В) Полезными;
Г) Генными.
10. Мутации, связанные с изменением структуры хромосом, называются:
А) Точковые;
Б) Генные;
В) Геномные;
Г) Верного ответа нет.
11. В каких возрастных интервалах существенно повышается риск рождения ребёнка с хромосомными аномалиями:
А) 25-30 лет;
Б) 35-40 лет;
В) 20-25 лет;
Г) 30-35 лет.

ЗАДАНИЕ №2

Инструкция: Рассмотрите рисунки 1-4. Найдите соответствие каждого рисунка и следующим терминам:

- А - Дупликация
Б - Делеция
В - Транслокация
Г- Инверсия

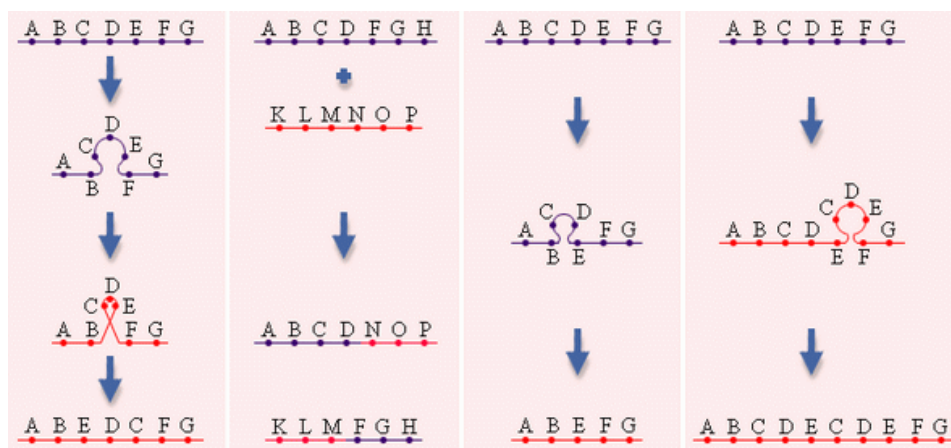


Рис.1

Рис.2

Рис.3

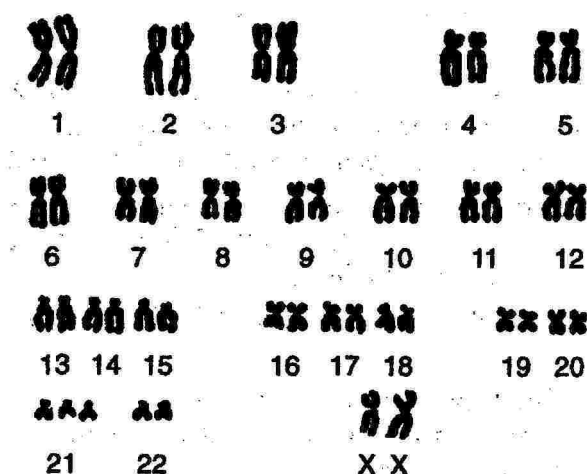
Рис.4

Заполните таблицу:

Рис1.	Рис2.	Рис.3	Рис.4

ЗАДАНИЕ №3

Инструкция: Рассмотрите рисунок кариотипа человека с аномалией количества хромосом. Укажите характерный синдром для данного кариотипа. Установите пол больного.



ЗАДАНИЕ №4

Инструкция: установите соответствие, пользуясь рисунками с фотографиями хромосомных заболеваний человека.

Заболевание	Минимальный диагностический критерий
1. Синдром Дауна	А. Крик, похожий на кошачье мяуканье (изменения гортани), микроцефалия (уменьшение размеров головы), лунообразное лицо с уменьшенной верхней челюстью и складками в уголках глаз, низко расположенные деформированные уши, пороки сердца, тяжелая форма умственной отсталости.
2. Синдром Шершевского-Тернера	Г. Синдром характерен только для женщин. Половой инфантилизм, крыловидная складка на шее, низкий рост, поражения сердца, аномалии почек, иногда - умственная отсталость.
3. Синдром «кошачьего крика»	Б. Синдром характерен только для мужчин. Высокий рост, длинные руки, некоторая агрессивность в поведении, иногда несколько снижен интеллект.
4. Синдром полисомии по У-хромосоме	В. Невысокий рост, круглое плоское лицо, монголоидный разрез глаз, маленькие деформированные уши, полуоткрытый рот с толстыми губами, пороки сердца и органов пищеварительного тракта, «обезьянья» борозда на ладони, средняя продолжительность жизни - 50 лет, умственная отсталость

КАРТОЧКА 2.

ЗАДАНИЕ №1

Инструкция: Выберите один правильный ответ из предложенных.

1. *Изменение числа хромосом лежит в основе:*
А) Комбинативной изменчивости;
Б) Генной мутации;
В) Хромосомной мутации;
Г) Геномной мутации.
2. *Синдром Клайнфельтера может возникнуть в результате:*
А) Полисомии;
Б) Трисомии;
В) Полиплоидии;
Г) Моносомии.
3. *Явление приобретения одной хромосомы получило название ($2n+1$):*
А) Моносомии;
Б) Трисомии;
В) Полисомии;
Г) Полиплоидии.
4. *Колхицин – это ... мутагенный фактор.*
А) Физический;
Б) Биологический;
В) Химический;
Г)Верного ответа нет.
5. *В каких возрастных интервалах существенно повышается риск рождения ребёнка с хромосомными аномалиями:*
А) 35-40 лет;
Б) 25-30 лет;
В) 20-25 лет;
Г) 30-35 лет.
6. *Мутации, связанные с изменением структуры хромосом, называются:*
А) Точковые;
Б) Генные;
В) Геномные;
Г) Хромосомные.
7. *Синдром Шершевского - Тернера может возникнуть в результате:*
А) Полиплоидии;
Б) Полисомии;
В) Трисомии;
Г) Моносомии.
8. *Мутации, которые происходят в клетках тела (следовательно, не наследуются), называются:*
А) Соматическими;

9. Б) Генеративными;
В) Полезными;
Г) Генными.
10. Вирус краснухи – это ... мутагенный фактор.
А) Химический;
Б) Биологический;
В) Физический;
Г) Верного ответа нет.
11. Синдром Дауна может возникнуть в результате:
А) Полиплоидии;
Б) Полисомии;
В) Трисомии;
Г) Моносомии.

ЗАДАНИЕ №2

Инструкция: Рассмотрите рисунки 1-4. Найдите соответствие каждого рисунка и следующим терминам:

- А - Дупликация
Б - Делеция
В - Транслокация
Г- Инверсия

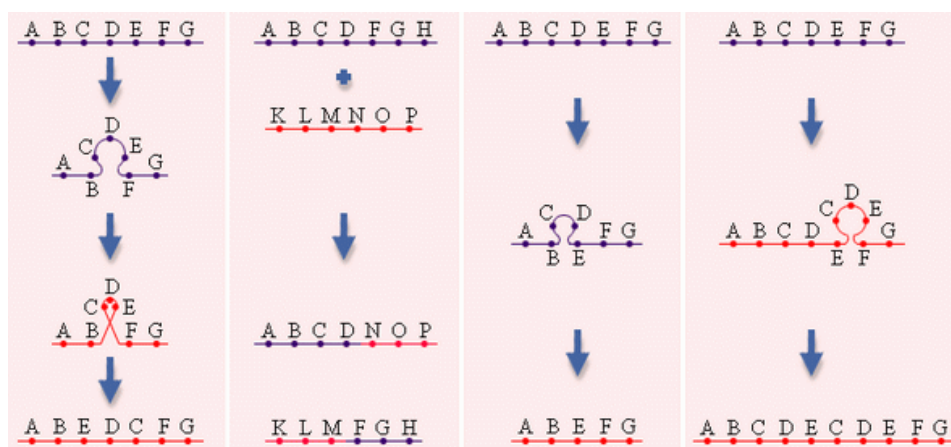


Рис.1

Рис.2

Рис.3

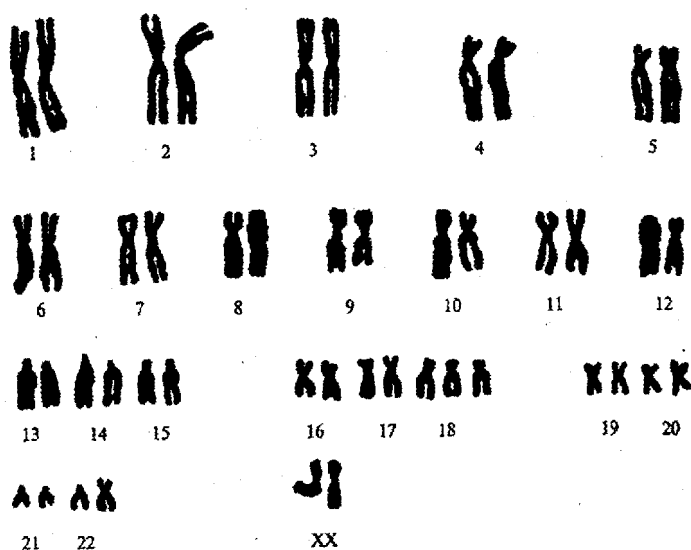
Рис.4

Заполните таблицу:

Рис1.	Рис2.	Рис.3	Рис.4

ЗАДАНИЕ №3

Инструкция: Рассмотрите рисунок кариотипа человека с аномалией количества хромосом. Укажите характерный синдром для данного кариотипа. Установите пол больного.



ЗАДАНИЕ №4

Инструкция: установите соответствие, пользуясь рисунками с фотографиями хромосомных заболеваний человека.

Заболевание	Минимальный диагностический критерий
1. Синдром Патау	В. Синдром характерен только для женщин. Слабо развиты половые признаки, нарушено половое развитие, грубые черты лица, фигура напоминает мужскую, иногда - умственная отсталость
2. Синдром Клайнфельтера	Г. Узкие короткие глазные щели, деформированные низко расположенные уши, маленький рот, короткая шея, «птичий профиль», множественные пороки развития, неправильно сформированные стопы с выступающей пяткой и провисанием свода («стопа-качалка»), ранняя смертность.
3. Синдром Эдвардса	А. Синдром характерен только для мужчин. Высокий рост, евнухоидное строение телосложения, гинекомастия, слабый рост волос на лице, в подмышечных впадинах и на лобке, склонность к ожирению; яички резко уменьшены в размерах, нарушен сперматогенез, бесплодие, часто умственная отсталость
4. Синдром полисомии по X-хромосоме	Б. Расщелина верхней губы и нёба, лоб низкий, скошенный, глазные щели узкие, ушные раковины деформированы, пороки органов зрения, множественные пороки развития, ранняя смертность

ЭТАЛОНЫ ОТВЕТОВ К КОНТРОЛЮ ЭФФЕКТИВНОСТИ ОБУЧЕНИЯ

КАРТОЧКА 1.

ЗАДАНИЕ №1

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
В	Б	А	Г	А	А	Г	Б	Г	Б

ЗАДАНИЕ №2

Рис1.	Рис2.	Рис.3	Рис.4
Г	В	Б	А

ЗАДАНИЕ №3

Представлен кариотип женщины с синдромом Дауна.

ЗАДАНИЕ №4

<i>Заболевание</i>	<i>Минимальный диагностический критерий</i>
1. Синдром Дауна	В. Невысокий рост, круглое плоское лицо, монголоидный разрез глаз, маленькие деформированные уши, полуоткрытый рот с толстыми губами, пороки сердца и органов пищеварительного тракта, «обезьянья» борозда на ладони, средняя продолжительность жизни- 50 лет, умственная отсталость.
2. Синдром Шершевского-Тернера	Г. Синдром характерен только для женщин. Половой инфантилизм, крыловидная складка на шее, низкий рост, поражения сердца, аномалии почек, иногда - умственная отсталость.
3. Синдром «кошачьего крика»	А. Крик, похожий на кошачье мяуканье (изменения гортани), микроцефалия (уменьшение размеров головы), лунообразное лицо с уменьшенной верхней челюстью и складками в уголках глаз, низко расположенные деформированные уши, пороки сердца, тяжелая форма умственной отсталости.
4. Синдром полисомии по У-хромосоме	Б. Синдром характерен только для мужчин. Высокий рост, длинные руки, некоторая агрессивность в поведении, иногда несколько снижен интеллект.

КАРТОЧКА 2.

ЗАДАНИЕ №1

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Г	Б	Б	В	А	Г	Г	А	Б	В

ЗАДАНИЕ №2

Рис1.	Рис2.	Рис.3	Рис.4
Г	В	Б	А

ЗАДАНИЕ №3

Представлен кариотип женщины с синдромом Эдвардса.

ЗАДАНИЕ №4

<i>Заболевание</i>	<i>Минимальный диагностический критерий</i>
1.Синдром Патау	Б. Расщелина верхней губы и нёба, лоб низкий, скошенный, глазные щели узкие, ушные раковины деформированы, пороки органов зрения, множественные пороки развития, ранняя смертность.
2.Синдром Клайнфельтера	А. Синдром характерен только для мужчин. Высокий рост, евнухоидное строение телосложения, гинекомастия, слабый рост волос на лице, в подмышечных впадинах и на лобке, склонность к ожирению; яички резко уменьшены в размерах, нарушен сперматогенез, бесплодие, часто умственная отсталость
3.Синдром Эдвардса	Г. Узкие короткие глазные щели, деформированные низко расположенные уши, маленький рот, короткая шея, «птичий профиль», множественные пороки развития, неправильно сформированные стопы с выступающей пяткой и провисанием свода («стопа-качалка»), ранняя смертность.
4.Синдром полисомии по X-хромосоме	В. Синдром характерен только для женщин. Слабо развиты половые признаки, нарушено половое развитие, грубые черты лица, фигура напоминает мужскую, иногда - умственная отсталость

КРИТЕРИИ ОЦЕНКИ ЗНАНИЙ И УМЕНИЙ ОБУЧАЮЩИХСЯ

Задание №1

Каждый правильный ответ на вопрос +1 балл.

Максимальное количество баллов- 10.

Задание №2

Каждое соответствие № рисунка и предлагаемого термина +1 балл.

Максимальное количество баллов - 4.

Задание №3

Правильно установлено название синдрома +1 балл.

Правильно установлен пол +1 балл.

Максимальное количество баллов - 2.

Задание №4

Каждое соответствие названия синдрома и его минимального диагностического критерия +1 балл.

Максимальное количество баллов – 4.

% правильных ответов	Количество набранных баллов	Отметка
100-90 %	20-18	«5»
89-80 %	17-16	«4»
79-70 %	15-14	«3»
69% и менее	13-0	«2»

ЗАДАНИЕ НА ДОМ

Используя материал лекции и учебника, составить кроссворд по изученной теме из 10 слов.

