

А

МИНИСТЕРСТВО СПОРТА РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
«Российский государственный университет физической культуры, спорта,  
молодежи и туризма (ГЦОЛИФК)»

**КАФЕДРА АНАТОМИИ И БИОЛОГИЧЕСКОЙ АНТРОПОЛОГИИ**

**Генетика человека с основами медицинской  
генетики**

Методические рекомендации по выполнению лабораторных работ по  
дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики» для  
специальности 34.02.01 «Сестринское дело»

Москва 2016

А

Рекомендовано и утверждено  
экспертно-методическим советом ИТРРиФ ФГБОУ ВПО «РГУФКСМиТ»  
Протокол № 69 от «28» июня 2016 г.

УДК: 575:61(07)

Г 34

Савостьянова Е.Б., Силаева Л.В., Савченко Е.Л.

**Генетика человека с основами медицинской генетики:** Методические рекомендации по выполнению лабораторных работ по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики» для специальности 34.02.01 «Сестринское дело» – М., ФГБОУ ВПО «РГУФКСМиТ». 2016 – 78 с.

Рецензент – доктор биологических наук, профессор Сонькин В.Д.

Пособие содержит вопросы по всем разделам общей и медицинской генетики, подкрепленные теоретическим содержанием. Такой методический подход в создании пособия, имеющий в своей основе последовательный и системный принцип в изложении сложных вопросов фундаментальной дисциплины, и акцентирующий на них внимание, позволит глубже изучить генетику и подготовиться к ответу на ее непростые вопросы.

## Содержание:

Введение	5
Общая генетика и наследственная патология	8
1. Хромосомные основы наследственности	8
2. Деление клеток	11
3. Реализация генетической информации	14
4. Методы молекулярной генетики	17
5. Основы цитогенетики	19
6. Пороки развития на этапах пренатального онтогенеза	23
7. Ауtosомные аномалии	30
7.1. Генные нарушения	31
7.1.1. Ауtosомно-доминантные заболевания	31
7.1.1.1. Синдром Марфана	31
7.1.1.2. Нейрофиброматоз	33
7.1.1.3. Синдром рука-сердце (синдром Холта-Орама)	33
7.1.2. Ауtosомно-рецессивные заболевания	34
7.1.2.1. Муковисцидоз (кистоз поджелудочной железы)	34
7.1.2.2. Фенилкетонурия (фенилпировиноградная олигофрения)	35
7.1.2.3. Аденогенитальный синдром (врожденная гиперплазия коры надпочечников)	36
7.1.2.4. Галактоземия	38
7.2. Хромосомные нарушения	39
7.2.1. Ауtosомные трисомии. Синдром Дауна	40
7.2.2. Синдром Патау	41
7.2.3. Синдром Эдвардса	42
7.2.4. Синдром «Кошачьего крика»	43
8. Митохондриальные нарушения	45
9. Половые хромосомы. Определение пола	48
9.1. Аномалии, сцепления с X-хромосомой	49