**ЛЕКЦІЯ №7**

*Дисципліна Основи біології та генетики*

*освітня програма: «Психологія»*

*освітній рівень бакалавр*

*галузь знань: 05 Соціальні та поведінкові науки*

*спеціальність: 053 Психологія*

*Укладач: Бухальська С.Є.*

**ТЕМА**: **Спадковість і патологія. Спадкові хвороби**

**МЕТА:**  **МЕТА**: Забезпечити набуття студентами таких компетентностей:

 *- інтегральна компетентність*: здатність аналізувати закономірності мінливості, що лежать в основі патологічних процесів життєдіяльності людини;

 *- загальна компетентність:* здатність до опису та порівняння, аналізу та синтезу знань про мінливість; здатність застосовувати набуті знання в майбутній практичній діяльності, пов’язаній зі спадковою патологією; знання та розуміння застосування знань і навичок в оволодінні суміжними фундаментальними дисциплінами та уміння використовувати їх практиці;

 - *спеціальна (професійна) компетентність:* здатність використовувати в практичній діяльності про основи генетики людини, механізми вияву спадкових патологічних ознак у ряді поколінь, моногенних і хромосомних хвороб тощо;

 *- інформативна компетентність:* здатність до оволодіння новими інформаційними технологіями, відбирати, аналізувати, оцінювати інформацію, систематизувати її; уміння використовувати інформацію з інших дотичний навчальних предметів;

 *- здоров’язбережувальна компетентність:* набуття знань і умінь, дотримання та пропагування здорового способу життя.

**АКТУАЛЬНІСТЬ І НАУКОВО-МЕТОДИЧНЕ ОБГРУНТУВАННЯ ТЕМИ**:

*Спадкові хвороби* виникають внаслідок порушення структури гена, кількісних і якісних змін хромосом або функції генетичного апарату клітини. Знання з основ медичної генетики, зокрема спадкової патології, забезпечить можливість використовувати їх у майбутній практичній діяльності як медичного працівника.

**МІЖДИСЦИПЛІНАРНА ІНТЕГРАЦІЯ**

|  |
| --- |
| **Дисципліни** |
| 1. Попередні (забезпечуючі) дисципліни  | Загальна біологія, загальна генетика, біологія людини |
| 2. Наступні дисципліни, ті що забезпечуються | Професійно зорієнтовані |
| 3. Внутрішньо предметна інтеграція (між темами даної дисципліни) |  Біологія організму. Загальна генетика |

**ОСНОВНІ ЕТАПИ ЛЕКЦІЇ**

1. Підготовчий етап.
2. Основний етап. Викладення лекційного матеріалу за планом.
3. Заключний етап. Резюме лекції, загальні висновки. Відповіді на можливі запитання.
4. Завдання для самопідготовки студентів.

**ПЛАН**

І. Спадковість і патологія.

ІІ. Спадкові хвороби, їх класифікація.

2.1. Моногенні хвороби: хондродистрофія, синдром Марфана, фенілкетонурія, муковісцидози.

2.2. Хромосомні хвороби.

ІІІ. Профілактика спадкової патології.

**ВИКЛАД ЛЕКЦІЙНОГО МАТЕРІАЛУ**

 **Спадковість і патологія.** Медична генетика вивчає спадковість і мінливість патологічних ознак людини. *Ознаками спадкової патології* є розповсюдженість, важкий хронічний перебіг і охоплення патологічним процесом кількох систем органів, можливий прояв при народженні, в юнацькому, зрілому і похилому віці, виражений клінічний чи генетичний поліморфізм, не визначеність характеру успадкування, вроджені вади розвитку, затримка фізичного, психічного розвитку, виражена неврологічна симптоматика, порушення статевої системи та репродуктивної функції, зниження тривалості життя й зростання смертності хворих, резистентність до терапії.

*Спадкові хвороби* виникають внаслідок порушення структури гена, кількісних і якісних змін хромосом або функції генетичного апарату клітини, що визначає їх типи: *моногенні* або *молекулярні*, *хромосомні*, *мультифакторіальні*.

**Моногенні хвороби** зумовлені мутацією одного гена. За типом успадкування виділяють: *аутосомно-домінантні, аутосомно-рецесивні, зчеплені зі статтю*. Моногенні хвороби називають ще *молекулярними*, тому що викликані порушенням *обміну речовин*, зокрема, *амінокислот* (фенілкетонурія, алкаптонурія, альбінізм), *вуглеводів* (галактоземія, глікогенози), *ліпідів* (хвороба Німанна-Піка, хвороба Гоше, анавротична ідіотія, лейкодистрофія), *мінеральних солей* (подагра, параксизмальний родинний параліч), *білірубіну* та *пігментів* (синдром Жильбера-Мейленграхта, хронічна ідіоматична жовтяниця); дизфункцією ендокринної системи (адреногенітальний синдром, цукровий діабет, гіпотеріоз), недостатністю засвоєння речовин у клітинах (муковісцидози, целіакія); порушеннями у сполучній тканині (синдром Марфа, мукополісахариди, гаргоїлізм).

*Аутосомно-домінантні хвороби:*

**Хондродистрофія** (ахондропластична карликовість) – загальне захворювання опорно-рухового апарату, зокрема порушення росту епіфізарних хрящів трубчастих кісток, деформація основи черепа і носової кістки.

Клінічні ознаки. У хворого формуються непропорційно короткі кінцівки за нормального тулуба і великих розмірів голови з опуклим лобом і сідлоподібним переніссям.

**Синдром Марфана**. У 1896р. французький лікар А.Марфан описав 5-річну дівчинку з незвичайно тонкими і довгими кінцівками.

Клінічні ознаки. Хворі високого росту з довгими тонкими кінцівкам. Характерні арахнодактилія (пальці павука), гіперрухливість суглобів, аневризма аорти, сколіоз, кіфоз, вузьке обличчя, куляста грудна клітка, клишоногість, а також відшарування сітківки, різні види грижі.

Сучасні генетики вважають, що ознаки: бліде воскове обличчя, глибоко запалі очі, гнучкі та довгі пальці відомого італійського скрипаля Ніколо Паганіні є проявом синдрому Марфана.

*Аутосомно-рецесивні хвороби:*

**Фенілкетонурія** (ФКУ) зумовлена вродженим дефектом фенілаланінгідроксилази, внаслідок якого амінокислота фенілаланін не зазнає перетворень: тирозин–тироксин–меланін і адреналін. Фенілаланін нагромаджується в рідинах організму, де перетворюється на кетокислоти –токсичні сполуки для нервової системи, особливо для клітин мозку та його кори. Фенілкетонурію вперше описав у 1934році лікар І.Феллінг.

Середня частота прояву фенілкетонурії від 1:2000 до 1:25000, у Європі 1:7800, в Україні 1: 5000 –1:6000. Понад 1% слов’ян є носіями мутантного гена.

Клінічні ознаки. Новонароджена з фенілкетонурією дитина не має патологічних ознак. Проте, вже з перших тижнів життя у неї відмічається підвищена збудливість, посилені сухожилкові рефлекси, гіпертонус м’язів, тремтіння, судоми, блювання, пітливість, з’являється мишачий запах сечі та поту. На 4-5 місяці життя спостерігається затримка у розумовому й фізичному розвитку, мікроцефалія, збліднення шкірного покриву, депігментація волосся та райдужної оболонки ока. Фенотипово хворі – це блакитноокі блондини. Діти мляві, сонливі, не фіксують погляд на предметах, не реагують на оточення. У них пізно прорізаються зуби, затримується розвиток мовлення, частішають напади епілепсії. Прогресування психічних порушень відбувається до чотирьох років. З віком у дитини зменшується загроза токсичного ураження мозку.

 Діагностика. На першому етапі діагностування фенілкетонурії проводять експрес – діагностику за допомогою реактиву Феллінга –10% розчину хлорного заліза (FeCl3 ), підкисленого НСl. У пробірку з сечею чи на мокру пелюшку наносять 6-10 крапель 10% розчину FeCl3 , або прикладають індикаторний папір. Поява синьо-зеленого забарвлення свідчить про наявність в сечі кетокислот. На другому етапі діагноз фенілкетонурії підтверджують мікробіологічним тестом Гатрі (масовий скринінг). У всіх новонароджених на 4-5 день життя беруть кров з пальця або п’ятки. На спеціальному бланку з фільтрувального паперу просочують чотири квадрати. Потім висушують і надсилають до біохімічної лабораторії медико-генетичної консультації, де бланки з кров’ю автоклавують для руйнування еритроцитів і коагуляції білків. Потім квадрати з кров’ю вирізають. У чашку Петрі висівають культуру Вас Subtilis, до якої додають інгібітор росту та насичені квадрати кров’ю дитини. Якщо у крові присутній фенілаланін, він нейтралізує інгібітор росту і навколо квадратів з кров’ю спостерігається ріст культури Вас Subtilis. Ріст бактерій зумовлено присутністю фенілаланіну і прямо пропорційний його кількості. Навколо квадратів з кров’ю без фенілаланіну ріст мікробів не відбувається. За даним методом можна виявити фенілкетонурію у початковій стадії прояву.

 Лікування: Дієтотерапія - припинення годування молоком та продуктами з високим вмістом фенілаланіну. Вміст фенілаланіну в їжі повинен бути не більше ніж 21% вікової фізіологічної норми, що запобігає як патологічному прояву хвороби, так і порушенням фізичного розвитку. Для лікування важливою умовою є підтримання оптимальної кількості фенілаланіну в крові. У грудних дітей 2-3мг% -6-8мг% , у старших – до 10мг%. Контрольні тести проводять раз в тиждень до шести місяців, а до року – 2 рази на місяць. Лікування припиняють у 8 років.

 **Муковісцидоз, або фіброз кістозний**. Патологічні прояви викликані порушенням проникненням іонів хлору через мембрани епітеліальних клітин, що змінює фізико-хімічні властивості слизу ендокринних залоз. Утворюється густий, в’язкий секрет, застійні явища, фіброз, склероз в різних органах і тканинах організму дитини. Частота захворювання серед негроїдної раси 1:7000, монголоїдної – 1:30 000, європеоїдної - 1:2000, в Україні –1:2500 новонароджених.

 Клінічні ознаки. Для хвороби характерний поступальний розвиток, на 2-3му місяці з’являється бронхіт з тривалим перебігом і не піддається антибактеріальній терапії. У хворих спостерігається кашель, задишка, підвищена температура тіла, загальна слабкість. З прогресуванням хвороби кашель стає постійним, виснажливим, нападо-подібним. Найважчі ускладнення є абсцедивна пневмонія, легенева кровотеча. При змішаній кишковій і легеневій формі симптоми можуть проявлятись одночасно. Кишковий муковісцидоз пов’язаний з порушенням активності ферментів підшлункової залози, кишківника й ураженням печінки. У період загострення кишкової форми хворі перебувають у важкому стані. У них виражений симптом недостатності всмоктування. Гнильні процеси в кишківнику зумовлюють здуття живота, появу частих, дьохтьоподібних випорожнень світло-жовтого або сірого кольору до 6-8 разів на добу. Можливе випадання прямої кишки, цироз печінки, гіпотрофія.

При муковісцидозі порушується сольовий обмін, що зумовлює надмірне потовиділення (так звана “солона дитина”, “гіркі сльози”), внаслідок підвищення концентрації натрію і хлору в поті, нігтях, волоссі.

 Діагностика. При муковісцидозі застосовують біохімічні дослідження – визначають наявність трипсину в калі (проба Швахвамана). Для цього незначну кількість калу кладуть на поліетиленову пелюшку, зав’язують ниткою, поміщають у термос та доставляють до біохімічної лабораторії. Також визначають вміст електролітів у поті.

 Щоб запобігти народженню хворої дитини, використовують пренатальну діагностику – аналіз мутації гена ТРБМ у зразках ДНК, взятих із матеріалу плода. Цей матеріал у різні терміни вагітності отримують шляхом біопсії хоріона (І триместр), амініоцентезу (ІІ триместр), кордоцентезу (ІІІ триместр).

 При лікуванні муковісцидозу призначають муколітики, панкреатичні ферменти, антибактеріальні препарати, ЛФК, масаж, метаболічну терапію.

 *Хвороби зчеплені зі статтю:*

**Гемофілія** клінічно виявляється від незначних крововиливів до сильних кровотеч. Розрізняють гемофілію А і В, за яких в плазмі крові хворих відсутні антигемофільні глобуліни. Частота прояву 1:5000 серед новонароджених хлопчиків. Порівняно з гемофілією В, А – форма зустрічається у п’ять разів частіше.

Клінічні ознаки. Хвороба проявляється на 2-3 році життя, коли дитина починає ходити. При важких випадках після народження можуть спостерігатися кефалгематоми, підшкірні і внутрішньо шкірні крововиливи з пупкового канатика. В цілому для гемофілії характерний гематомний тип кровотеч, найчастіше під час травм, видалення зубів, хірургічних втручань. Рецесивний ген гемофілії знаходиться у негомологічній ділянці Х-хромосоми. Тому на гемофілію частіше хворіють чоловіки, а носіями рецесивного алеля є жінки. Хвороба передається від діда до онука через здорову дочку – носія.

 Діагностика. Носійство гена гемофілії виявляють лабораторними дослідженнями, визначення в плазмі крові концентрації того чи іншого чинника, а також за допомогою імунологічного, генеалогічного, внутрішньоутробного методів шляхом амніоцентезу для виявлення у клітинах амніотичної рідини статевого хроматину.

 При лікуванні хворих застосовують замісну терапію –введення суцільної донорської крові або її окремих фракцій. Профілактика гемофілії полягає у виявленні жінок–носіїв, інформуванні їх про спадковий характер та про небезпеку рецидивів хвороби в родині.

*Хромосомні хвороби, пов’язані зі зміною структури хромосом*

**Синдром котячого крику** (делеція – синдром 5р.- втрата короткого плеча п’ятої хромосоми).

 Клінічні ознак. Для новонародженого властиві специфічний плач, низька маса тіла, відставання в рості, мікроцефалія, розумова відсталість, м’язова гіпотонія, цибуле-подібне обличчя, маленька щелепа, низько розташовані та деформовані вушні раковини, поперечна долонна складка, синдактилія - зрощені фланги пальців, клишоногість, сколіоз, грижі, вади серця, нирок, низька опірність організму інфекційним захворюванням, розумова відсталість. Частота патології 1:50000 серед живих новонароджених. Хворі зі синдромом “котячого крику” переважно помирають.

*Хромосомні (геномні ) хвороби, зумовлені зміною кількості хромосом:*

Геномні мутації виникають внаслідок порушення розходження гомологічних хромосом у процесі І та ІІ поділів мейозу. *Поліплоїдні* форми гинуть на ранніх стадіях ембріонального розвитку. *Гетероплоїдні* - можуть бути двох типів: *моносомні* (зменшення кількості хромосом 2n – 1, 2…) та *полісомні* (збільшення каріотипу 2n + 1, 2…).

 **Хвороба Дауна** вперше була англійським лікарем Л.Дауном 1866р. Причому її встановили французькі генетики Ж. Лежен і Тюрпін виявили у каріотипі хворого додаткову малу акроцентричну хромосому. Частота народження складає 1: 700 новонароджених, її ймовірність збільшується з віком батька (50р.), а особливо –матері (40р.). Причиною захворювання може бути перенесена матір’ю перед заплідненням інфекційна хвороба (гепатит, токсоплазмоз, корова краснуха). Діагноз може бути встановлений за фенотиповими ознаками.

Клінічні ознаки: плоске обличчя, маленький череп, монголоїдний розріз очей, наявна складка верхньої повіки біля внутрішнього кута ока – епікант, відкритий рот, товстий язик, деформація зубів, короткий ніс, широке перенісся, плоска потилиця, приросла мочка вуха. Спостерігається різний ступінь розумової відсталості від імбецильності до ідіотії. М’язи гіпотонічні, характерні вади серця, шлунково-кишкового тракту, послаблений імунітет. У жінок рідко зберігається репродуктивність. Чоловіки безплідні. Діти з хворобою Дауна доброзичливі, слухняні, старанні. Вони самі себе обслуговують, доглядають за тваринами. У роботі наслідують дорослих, співають, читають. Тривалість їх життя до 35 років.

Діагностика. Для встановлення діагнозу користуються методом дерматогліфіки. У хворих спостерігають укорочення й розширення кисті й стопи, викривлений мізинець. На ньому є тільки одна загальна борозенка –мавп’яча складка. Для підтвердження діагнозу застосовують метод каріотипування. Медикаментозне лікування спрямоване на стимулювання психічної діяльності, вирівнювання гормонального дисбалансу та інших порушень обміну, а також призначають фізпроцедури, масаж, лікувальну гімнастику.

 Сьогодні з’ясовано, що спричинює хворобу Дауна у 94% випадків трисомія 21-пари (47, ХХ+21; 47, ХY +21), у 4% випадків *трансплокація* 21 –пари на іншу 13 або 15 хромосоми, у 2% - мозаїчність, за якої частина клітин організму має нормальний каріотип - 46хромосом, а інша 47.

**Синдром Патау**. Причиною хвороби є трисомія за 13 парою . Каріотип хворого 47, ХХ+13; 47, ХY +13. Відома також траслокаційна форма синдрому, так звана робертсонівська транслокація, за якої в каріотипі хворого 46хромосом. Така мутація зумовлена злиттям двох груп D (13-15).

Частота прояву у хлопчиків 1:7000- 1:8000, у дівчаток спостерігається частіше 1:4000.

Клінічні ознаки. Новонароджені з синдромом Патау мають нормальні розміри й масу тіла. Проте у них відзначають розумову відсталість, мікроцефалію, низький спадистий лоб, вузькі очні щілини, неправильно сформовані й низько розташовані вуха, епікантус, полідактилію (багатопалість), розщелину губи і піднебіння, вроджені вади внутрішніх органів і їх систем( серцево-судинної, травної, видільної, статевої, нервової.

Діагностують цитогенетично за каріотипом та фенотиповими ознаками. Успішних методів лікування немає. Діти із синдромом Патау помирають у перші 3-4 місяці, або протягом першого року життя.

**Синдром Едвардса** зумовлений трисомією за 18 парою. Співвідношення частоти за якою хворіють жінки і чоловіки становить 3:1. Хлопчики помирають відразу після народження, дівчатка –70% живуть один місяць, тільки 1% доживає до року.

Клінічні ознаки. У хворих ушкоджені життєво важливі органи: головний мозок, серце, легені, нирки, череп і скелет. Наявна згинальна деформація пальців та стопи. Короткий великий палець стопи, маленький таз, сколіоз, злиття хребців, гіпоплазія скелетної мускулатури та підшкірної жирової клітковини, низько розташовані вуха, маленькі очі, коротка шия, пахова або пупкова грижа, випадання прямої кишки, затримка психомоторного розвитку-ознаки за якими діагностують синдром Едвардса.

*Хвороби, пов’язані з мутаціями статевих хромосом:*

**Синдром Шерешевського-Тернера** – моносемія за Х –хромосомою. Вперше клінічну картину цього захворювання описав Н.А. Шерешевський у 1925р. , а ХХ-хромосоми Тернер у 1931р. Каріотип 45, Х0 властивий тільки для жінок. Моносомія за Х –хромосомою зустрічається з частотою 1:10000.

Клінічні ознаки: низький зріст, набряки кисті і стопи, викривлені гомілки, шкірні складки на шиї, деформовані і низько розташовані вуха. У багатьох хворих можливе порушення слуху. У жінок недорозвинута статева система: вузька піхва, недорозвинені матка та яйники, гіпертрофований клітор, не сформовані молочні залози, дизфункція гонад, знижений рівень естрогенів і підвищений гонадотропіну в сечі.

Попередній діагноз встановлюється за фенотиповими ознаками, остаточний – за дослідженням статевого хроматину (у хворих жінок він відсутній).

**Синдром Клайнфельтера** - полісомія Х,Y – хромосомами вперше було описано Н.Клайнфельтером 1942 р., а 1956р. в чоловіків з цим синдромом у клітинних ядрах слизової оболонки порожнини рота було виявлено тільце статевого хроматину, як у здорових жінок. Причина синдрому – трисомія 23-ї пари хромосом у чоловіків (зайва Х- хромосома). Каріотип хворого 47, ХХY. Відомо кілька типів полісомії Х – і Y –хромосом в осіб чоловічої статі: 47, ХХY; 48, ХХХY; 49,ХХХХY; 47, ХYY ; 48, ХYYY; 49, ХХХYY.

Синдром зустрічається з частотою 1:1000 хлопчиків. Хворі з синдромом Клайнфельтера високі на зріст з непропорційно довгими кінцівками. У дитинстві вони мають астенічну будову тіла, а в дорослих розвивається ожиріння. Характерною ознакою синдрому є гіпоплазія яєчок і статевого члена. Вторинні статеві ознаки слабко виражені, може бути оволосіння за жіночим типом, гінекомастія, у хворих високий голос, євнухоїдизм, зниження статевого потягу, імпотенція. Хвороба виявляється різним ступенем дебільності, схильністю до навіювання, млявістю, апатичністю, безініціативністю. Часто зустрічаються депресивні психози і нав’язливі стани, іноді судоми, атаксія, тремор. Хворі з синдромом Клайнфельтера, як правило, схильні до алкоголізму, гомосексуалізму, асоціальної поведінки.

 Клінічна картина синдрому починає виявлятися в хлопчиків лише в період статевого дозрівання. У хворих підвищується титргонадотропінів у сечі. Діагностувати синдром, особливо у дорослих, неважко. Для експрес-діагностики проводять дослідження статевого хроматину в клітинах букального епітелію слизової оболонки порожнини рота. У хворих чоловіків обов’язково буде виявлено тільце Х-хромматину, що свідчить про зайву Х-хромосому в каріотипі. Остаточний діагноз установлюють після вивчення каріотипу хворого й аналізу ідіограми. Лікування проводять статевими гормонами (тестостероном і метилтестостероном) й спрямовують на корекцію вторинних статевих ознак. Однак пацієнти навіть після лікування залишаються безплідними. Іншим варіантом синдрому Клайнфельтера є полісомія Y –хромосоми –47, ХYY. Такі чоловіки можуть бути фенотипово здоровими. Зазвичай у більшості таких хворих збережений інтелект, а розумовий розвиток відповідає низькій або середній нормі. У деяких хворих спостерігається олігофренія, відзначається агресивна поведінка: багато з них є злочинцями – рецидивістами, які мають добре розвинену мускулатуру, нормальні статеві залози, у них лицевий скелет переважає над мозковим, високі на зріст і з правильною будовою тіла.

Моносомія –45, YО (інтерсекс) – летальна, оскільки розвиток зародка з однією Y – хромосомою без Х – хромосоми неможливий, Y– хромосома несе незначну генетичну інформацію й не може компенсувати відсутність Х-хромосоми.

**ПИТАННЯ ДЛЯ ПЕРЕВІРКИ**

1. Спадковість і патологія.
2. Спадкові хвороби, їх класифікація.
3. Моногенні хвороби
4. Хромосомні хвороби
5. Профілактика спадкової патології. Роль медичного працівника у профілактиці спадкової патології.

**ЗАВДАННЯ ДЛЯ ПЕРЕВІРКИ**

1. Дитина 10-ти місячного віку, батьки якої здорові брюнети, має світле волосся, дуже світлу шкіру і блакитні очі. Зовнішньо при народженні виглядала нормально, але впродовж останніх 3-х місяців спостерігалися порушення мозкового кровообігу, відставання у розумовому розвитку. Яка хвороба є причиною такого стану? За яким типом успадковується? Запишіть генетичну схему.

2. У каріотипі матері 45 хромосом. Встановлено, що це зумовлено транслокацією 21-ї хромосоми на 15-у. Яке захворювання вірогідніше за все буде у дитини, якщо каріотип батька нормальний. Опишіть ознаки хворого.

а) синдром Дауна;

б) синдром Патау;

в) синдром Клайнфельтера;

г) синдром Едвардса;

д) синдром Моріса.

3. При генеалогічному аналізі родини зі спадковою патологією — порушенням формування емалі, встановлено, що захворювання виявляється в кожному поколінні. У жінок ця аномалія трапляється частіше, ніж у чоловіків. Хворі чоловіки передають цю ознаку тільки своїм дочкам. Який тип успадковування має місце в цьому випадку. Запишіть генетичну схему: жінка — здорова, чоловік — має порушення формування емалі зубів, які будуть діти?

а) Х-зчеплений домінантний;

б) автосомно-домінантний;

в) автосомно-рецесивний;

г) Y-зчеплений;

д) Х-зчеплений рецесивний.

4. При аналізі родоводу зі спадковою патологією — дальтонізм, встановлено, що захворювання та носії виявляються в кожному поколінні. У чоловіків ця патологія трапляється частіше, ніж у жінок. Хворі чоловіки передають цю ознаку тільки своїм дочкам. Який тип успадковування має місце в цьому випадку. Запишіть генетичну схему: жінка — здорова, чоловік — має дальтонізм, які будуть діти?

**ПИТАННЯ ДЛЯ САМОПІДГОТОВКИ**

1. Мультифакторіальні або полігенні хвороби, їх типи.

*Мультифакторіальні або полігенні хвороби:*

Хвороби серцево-судинної системи: гіпертензія, ревматизм, атеросклероз.

Психічні хвороби: шизофренія, маніакально-депресивний психоз, недиференційована олігофренія.

Нервові хвороби: епілепсія, паркінсонізм, міастенія, мігрень.

Хвороби органів травлення: виразкова хвороба, цироз печінки, хронічний виразковий коліт.

Порушення обміну речовин й ендокринні хвороби: подагра, цукровий діабет, токсичний дифузний і вузловий зоб, мікседема.

Аномалії розвитку: ацефалія, спинномозкова грижа, гідроцефалія, природжений вивих стегна, кінська стопа, клишоногість, незрощення губи і піднебіння, природжені вади серця.

Хвороби органів дихання : емфізема легень, пневмосклероз, бронхіальна астма.

Хвороби сечостатевої системи: родинний нефрит, полікістоз нирок.

Шкірні захворювання: псоріаз, екзема, нейродендрит.

Очні та вушні хвороби: глаукома, злоякісна міопія, косоокість, отосклероз.

Ураження скелета - сколіози.

Захворювання крові: перніціозна анемія.

 **НАВЧАЛЬНО-МЕТОДИЧНЕ ЗАБЕЗПЕЧЕННЯ**

1.Підручник Сабадишин Р.О., Бухальська С.Є. Медична біологія. Підручник для студентів вищих медичних навчальних закладів І-ІІ рівнів акредитації. – Вінниця: НОВА КНИГА, 2020. (2008, 2009) – 368 с.: Іл.

2. **Рекомендована література**

1. Барна І. В., Барна М. М. Біологія. Задачі та розв’язки. Навчальний посібник у 2-х частинах. – Тернопіль : Мандрівець, 2000. – 160 с.
2. Медична біологія : підруч. для студ. вищих мед. навч. закл. III–IV рівнів акредитації / В. П. Пішак [та ін.] ; ред. В. П. Пішак. – Вінниця : НОВА КНИГА, 2004. – 656 c.
3. Медична генетика: Підручник для мед. ВНЗ ІІІ–ІV рів. акред. Рекомендовано МОЗ / За ред. О. Я. Гречаніної. – К., 2007. – 536 с.
4. Медична біологія : посіб. з практ. занять / О. В. Романенко, М. Г. Кравчук, В. М. Грінкевич та ін. ; за ред. проф. О. В. Романенка. – К. : Здоров’я, 2005. – 372 с.
5. Слюсарєв А. О., Самсонов О. В., Мухін В. М. та ін. Біологія: Навч. посібник / За ред. та пер. з рос. В. О. Мотузного. – 3-тє вид. – К. : Вища шк., 2002 р. – 622 с.
6. Тейлор Д., Грин Н., Стаут У. Биология : В 3-х т. : Пер. С англ. / Под ред. Р. Сопера – 3-е изд., – М. : Мир, 2005. – 454 с., ил.