Группы 212 - 214. Задания на 20.04 - 25.04.

Рубан Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики. Феникс, 2015. Стр. 209 - 219. Генные болезни.  
**Задания и контрольные вопросы выполнить а тетради.**  
1. Вспомните схему развития генных болезней. Вставьте а пропущенные участки схемы данные:  
ДНК - РНК - Аминокислота  
АТА   УАУ.              ?  
ГЦЦ.    ?             Арг.  
?        АУГ         Мет.  
2. Разберите материал о природе развития генных болезней на примере фенилкетонурии (стр. 217 - 219).  
2.1. Что является основной причиной развития фенилкетонурии?  
2.2. Почему нарушается функция фермента?  
2.3. К каким последствиям ведёт нарушение синтеза фенилаланингидроксилазы?  
2.4. Что служит толчком к развитию ФКУ у новорожденного?  
3. Разберите материал о природе развития генных болезней на примере с. Марфана.  
3.1. Что является причиной с. Марфана?  
3.2. При с. Марфана наблюдается несколько характерных признаков. Это явление называется плейотропностью. Об'ясните понятие плейотропность.  
3.3. Влияет ли возраст родителей рождение детей с этим синдромом?  
4. Характеристика муковисцидоза.  
4.1. Об'ясните, почему муковисцидоз относят к моногенным заболеваниям?  
4.2. Дайте характеристику гена муковисцидоза, его локализации. Об'ясните понятие экзоны (стр. 65-71).  
4.3. Синтез какого белка детерминирует этот ген? Какие функции выполняет этот белок? Как он влияет на развитие болезни?  
4.4. Чем обусловлен патогенез заболевания? Какие формы муковисцидоза  существуют?  
5. Опишите Х - сцепленные заболевания