

Государственное бюджетное образовательное учреждение высшего профессионального образования
«Новосибирский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ГБОУ ВПО НГМУ Минздрава России)

УТВЕРЖДАЮ
Заведующий кафедрой
Медицинской генетики и биологии
Максимова Ю.В.



«29» августа 2014 г.

МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ СТУДЕНТОВ

Практическое занятие № 1

Тема: Клинико-генеалогический метод. Составление родословной.

Дисциплина **СВ 2. В. ВД. 1** Основы медицинской генетики

Направление подготовки 31.05.02 Педиатрия

Квалификация (степень) Специалист

Форма обучения Очная

Курс 1

Регистрационный №15

Экземпляр №1

Методические указания для студентов по дисциплине «Основы медицинской генетики» составлены на основании требования Федерального государственного образовательного стандарта высшего профессионального образования утвержденного Министерством образования и науки Российской Федерации от «08» ноября 2010 г. № 1122.

Методические указания разработал(и):

Фамилия И.О.	Должность	Ученая степень, ученое звание	Кафедра
1	2	3	4
Хорошевская Я.А.	Ст.преподаватель		Медицинской генетики и биологии

Рецензент(ы)

Фамилия И.О.	Должность	Ученая степень, ученое звание	Кафедра
1	2	3	4
Максимова Ю.В.	Заведующий кафедрой	Д.м.н., профессор	Медицинской генетики и биологии

Методические рекомендации рассмотрены и одобрены на заседании кафедры медицинской генетики и биологии ГБОУ ВПО НГМУ
Протокол № 1 от «28» августа 2014 г.
Заведующий кафедрой
профессор, д.м.н.

Максимова Ю.В.

Методические указания рассмотрены и одобрены на заседании ЦМК _____

Протокол № _____ от «__» _____ 20__ г.
Председатель ЦМК _____

1. Введение

Медико-генетическая консультация основывается на тщательном анализе родословной, составлении генеалогической схемы, точной постановке диагноза.

Генеалогические схемы являются важным звеном в обследовании больного, их составление предшествует клинико-лабораторному исследованию. Особенно важен анализ родословных у больных с наследственными заболеваниями. Графическое изображение родственных связей в семье с помощью условных обозначений дает возможность установить тип наследования отдельных физиологических и патологических признаков.

Еще в конце 20-х годов С.Н.Давиденков в России, впервые в мире организовал медико-генетическую консультацию при Институте нервно-психиатрической профилактики. Он четко сформулировал задачи и методы медико-генетического консультирования. Однако развитие данной области профилактики и генетики человека в целом затормозилось в 30-х годах практически во всех развитых странах. Это было связано с тем, что в нацистской Германии для обоснования геноцида использовали генетические концепции и ввели насильственную стерилизацию как метод "оздоровления расы". В Москве был закрыт Медико-генетический институт. В США медико-генетические консультации (кабинеты) начали организовываться в 40-х годах, но действительно интенсивное развитие такой помощи в разных странах (в том числе в России и Германии) началось в 60-70-х годах. К этому времени уже отмечался большой прогресс в изучении хромосомной патологии и наследственных болезней обмена веществ.

2. Подготовка к занятию

Для подготовки к занятию студенту необходимо:

№ п/п	Содержание	Форма контроля
2.1.	Прочитать учебник <i>Бочков Н.П. Клиническая генетика : учебник для студ.мед.вузов/ Н. П. Бочков. -3-е изд.,испр.и доп.. -М.: ГЭОТАР-Медиа, 2006. -480 с.</i> <i>УЧЛ - Учебник, УЧЛ - Рекомендовано отраслевым мин-вом</i>	<i>Самоконтроль</i>

3. Требования к форме одежды, оснащению:

На занятиях нужно иметь тетрадь для конспектов, учебник и личную папку для фиксации протокола практического занятия. На занятиях обязательны белый халат и шапочка.

В составе оснащения – средства для демонстрации презентаций и видеоклипов.

4. Цели и задачи (результат занятия)

После практического занятия по теме студент должен:

Код компетенции	...обладать следующими компетенциями: <i>способностью и готовностью:</i>	Краткое содержание и структура компетенции. Характеристика обязательного порогового уровня сформированности компетенции у обучаемого по данной дисциплине
Общекультурные компетенции (ОК)		
ОК - №1	Способностью и готовностью анализировать социально-значимые проблемы и процессы, использовать на практике методы гуманитарных, естественнонаучных, медико-биологических и клинических наук в различных видах профессиональной и социальной деятельности	<p>Пороговый уровень:</p> <p><i>ОК-1, Зн.1.</i> – Основные физические явления и закономерности, лежащие в основе процессов, протекающих в организме человека;</p> <p><i>ОК-1, Зн.2.</i> – Общие закономерности происхождения и развития жизни;</p> <p><i>ОК-1, Зн.3.</i> – Законы генетики, ее значение для медицины;</p> <p>Уметь (Ум.):</p> <p><i>ОК-1, Ум.1</i> - Пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности;</p> <p>Владеть (Вл.):</p> <p><i>ОК-1, Вл.1</i> – Медико-анатомическим понятийным аппаратом;</p>
Профессиональные компетенции (ПК)		
ПК - №3	Способностью и готовностью к формированию системного подхода к анализу медицинской информации, <...>	<p><i>ПК-3, Зн.1.</i> – Химико-биологическую сущность процессов, происходящих в живом организме ребенка и подростка на молекулярном и клеточном уровнях;</p> <p><i>ПК-3, Зн.2.</i> – Антропогенез и онтогенез человека;</p> <p><i>ПК-3, Зн.3.</i> – Законы генетики, ее значение для медицины;</p> <p><i>ПК-3, Зн.4.</i> – Закономерности наследственности и изменчивости в индивидуальном развитии как основы понимания патогенеза и этиологии наследственных и мультифакториальных заболеваний и детей и подростков;</p> <p>Уметь (Ум.):</p> <p><i>ПК-3, Ум.1</i> - Пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности;</p> <p>Владеть (Вл.):</p> <p><i>ПК-3, Вл.1</i> – Медико-анатомическим понятийным аппаратом;</p>

Знать:

- Генетика человека как раздел генетики - науки о наследственности и наследственной изменчивости. Разделы генетики человека, человек как генетический объект;
- Определение понятия «наследственное заболевание»;
- Генетические факторы этиологии, патогенеза наследственных болезней;
- Общая классификация наследственных болезней;
- Пропедевтика наследственных болезней, принципы диагностики наследственных болезней;
- Клинические особенности наследственных болезней (учение о признаках наследственных болезней); понятие «специфический фенотип»

Уметь:

- Выполнять осмотр, обследование, составление и анализ родословных.

При составлении родословной соблюдают следующие правила:

1. Нумерация поколений в родословной производится римскими цифрами, сверху вниз, по левому краю листа.
2. Нумерация членов одного поколения производится арабскими цифрами по горизонтали.
3. Дети одной родительской пары называются сибсами (братья, сестры) и располагаются в поколении строго в порядке появления (старший, средний, младший).
4. Возраст живых обозначается годом рождения, умерших – возрастом смерти.

ЛЕГЕНДА

Легенда составляется только на тех членов родословной, у которых имеется какая-либо патология, начинается с обозначения поколения и порядкового номера данного человека в поколении. Далее отмечается заболевание, с какого возраста оно началось, течение, осложнения, проводимая терапия, ее эффективность, итог заболевания. Лица без патологии в легенде не описываются.

Пример:

С 45 лет страдала гипертонической болезнью. Были частые гипертонические кризы, подъем давления до 250/120 мм. рт. ст. Лечилась нерегулярно, умерла в возрасте 60 лет от инсульта.

5. Хронокарта занятия и аудиторная деятельность студента

Регламент проведения практического занятия

№ п/п	Этап практического занятия	Время (мин)
1.	Организационная часть.	5
1.1	Приветствие.	1
1.2	Регистрация присутствующих в журнале.	4
2.	Введение.	10
2.1	Озвучивание темы и ее актуальность, цели и плана практического занятия.	3
2.2	Ответы на вопросы студентов, возникшие при подготовке к занятию.	4
2.3	Выдача методических указаний, инструкций, необходимых для проведения занятия.	3
3.	Разбор теоретического материала	20
3.1	Обсуждение основных положений темы, необходимых для выполнения практической работы	15
3.2	Вводный инструктаж по технике безопасности	5
	Перерыв	10
4.	Практическая часть	50
4.1	Самостоятельная практическая работа студентов.	30
4.2.	Индивидуальное и групповое консультирование при выполнении заданий.	10

4.3.	Контроль успешности выполнения практических заданий с выставлением оценки в журнал.	10
5.	Заключительная часть: задание на следующее занятие.	5

6. Внеаудиторная самостоятельная работа

- ✓ прорабатывает учебный материал по конспекту лекций, учебной и научной литературе;
- ✓ выполняет задания для самоконтроля
- ✓ готовит презентацию по индивидуальной теме

7. Критерии оценок деятельности студента, при освоении учебного материала представлены на информационном стенде кафедры.

Критерии оценок за родословную.

1 балл – за графическое изображение родословной с указанием поколений, порядкового номера, даты рождения или возраст смерти значимых для пробанда родственников, а также с использованием условных обозначений по международному стандарту.

1 балл – составление легенды на составленную графически родословную в соответствии с международными требованиями (обязательно учитывается время начала заболевания, степень выраженности заболевания, причина смерти или как наступила смерть у значимых родственников пробанда).

1 балл – оценить составленную родословную с учетом написанной легенды (по какому заболеванию в составленной родословной пробанд находится в группе риска, какова вероятность появления данного заболевания у пробанда и в каком возрасте, почему сделан такой вывод, к какой группе относится дано заболевание и тип его наследования).

1 балл – разработать профилактические мероприятия для уменьшения вероятности появления заболевания, по которому пробанда находится в группе риска.

1 балл – обоснованность профилактических мероприятий для пробанда.

8. Рекомендации для студентов, пропустивших практическое занятие.

- ✓ Прочитать базовый учебник
- ✓ Прочитать дополнительную литературу
- ✓ Подготовить рукописный реферат по теме занятия

9. Список основной и дополнительной литературы

1. [Клиническая генетика : учебник для студентов медицинских вузов / Н. П. Бочков. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2006. - 480 с.](#)

Дополнительная литература.

1. [Клиническая фармакогенетика : учебное пособие для студентов медицинских вузов / Д. А. Сычев, Г. В. Раменская, И. В. Игнатьев \[и др.\] ; ред. В. Г. Кукес \[и др.\]. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2007. - 248 с.](#)
2. [Медицинская генетика. Итоговый контроль / Ю. В. Максимова, В. Н. Максимов, О. В. Лисиченко. - Новосибирск : б/и, 2012. - 58 с.](#) 
3. [Медицинская генетика. Остаточные знания / Ю. В. Максимова, В. Н. Максимов, О. В. Лисиченко. - Новосибирск : б/и, 2012. - 12 с.](#) 
4. [Медицинская генетика \[Электронный ресурс\] : сб. тестовых заданий с эталонами ответов для студентов по специальности - Педиатрия / сост. Н. А. Шнайдер, Н. А. Шнайдер, Е. А. Козулина \[и др.\] ; Красноярский медицинский университет \[и др.\]. - Красноярск : КрасГМУ, 2013. - 148 с.](#) 

5. [Медицинская генетика \[Электронный ресурс\] : сб. ситуационных задач с эталонами ответов для студентов педиатрического факультета / сост. Н. А. Шнайдер, Н. А. Шнайдер, Е. А. Козулина \[и др.\] ; Красноярский медицинский университет. - Красноярск : КрасГМУ, 2013. - 102 с.](#) 

Иные библиотечно-информационные ресурсы и средства обеспечения образовательного процесса, в т.ч. электронно-библиотечные системы и электронно-образовательные ресурсы (электронные издания и информационные базы данных).

<i>№№</i>	<i>Наименование ресурса</i>	<i>Краткая характеристика</i>
1	Научная электронная библиотека: http://elibrary.ru/defaultx.asp	Крупнейший российский информационный портал в области науки, технологии, медицины и образования, содержащий рефераты и полные тексты более 12 млн научных статей и публикаций.
2	Единое окно доступа к образовательным ресурсам: http://window.edu.ru/	Обеспечивает свободный доступ к интегральному каталогу образовательных интернет-ресурсов, к электронной библиотеке учебно-методических материалов, к ресурсам системы федеральных образовательных порталов. Система создана по заказу Федерального агентства по образованию.
3	Online Mendelian Ingeritance in Man (OMIM) http://www.nslj-genetics.org/search_omim.html	Крупнейший англоязычный интернет-ресурс, созданный доктором V.A. McKusick, предназначенный для врачей, научных работников, студентов медицинских вузов. На сегодняшний день эта наиболее полная база по генетическим заболеваниям человека, с картированием хромосом, практична и удобна в получении оперативной информации о наследственных заболеваниях человека.. База обновляется ежедневно!!!