

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 № 2

Тема: Решение задач на типы наследования.

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

Зная теоретические основы закономерностей наследования, можно относительно легко определить тип наследования изучаемого признака и генотипы многих членов родословной в простых типичных случаях.

У людей известны следующие **основные типы наследования**:

- 1) аутосомно-доминантное наследование;
- 2) аутосомно-рецессивное наследование;
- 3) доминантное сцепленное с X-хромосомой наследование;
- 4) рецессивное сцепленное с X-хромосомой наследование;
- 5) сцепленное с Y-хромосомой, или голандрическое, наследование;
- 6) частично сцепленное с полом наследование: аллели изучаемого гена находятся в гомологичных друг другу участках X-хромосомы и Y-хромосомы;
- 7) цитоплазматическое наследование: изучаемые гены находятся в ДНК митохондрий;
- 8) аутосомное наследование, зависимое от пола: аутосомные гены по-разному проявляются в фенотипе у женщин и мужчин;
- 9) аутосомное наследование, ограниченное полом: изучаемый признак формируется только у особей одного пола.

Специалисты, составляя и анализируя родословные, всегда учитывают следующий факт. Если в родословной один и тот же признак (или болезнь) встречается несколько раз, то можно думать о **наследственной природе** изучаемого признака (или болезни). Но прежде всего необходимо исключить возможность фенокопии. Так, например, частая встречаемость признака может быть связана со следующими причинами:

- один и тот же патогенный фактор мог действовать на женщину во время всех ее беременностей;
- одни и те же профессиональные вредности или факторы внешней среды могли действовать на многих членов семьи и привести к развитию у них одной и той же болезни.

Для успешного определения типа наследования в конкретной родословной, необходимо знать характерные особенности, которыми обладает родословная каждого из основных типов наследования. Эти особенности обусловлены расположением генов в хромосомах и особенностями взаимодействия между их аллелями.

Существуют следующие **критерии** основных типов ядерного наследования.

А) Аутосомно-рецессивное наследование:

- 1) признак встречается относительно редко, не в каждом поколении;
- 2) если признак имеется у обоих родителей, то этот признак имеют все их дети;
- 3) признак встречается и у детей, родители которых не имеют изучаемого признака;
- 4) мужчины и женщины с изучаемым признаком встречаются с приблизительно одинаковой частотой.

Б) Аутосомно-доминантное наследование:

- 1) признак встречается часто, в каждом поколении;
- 2) признак встречается у детей, у которых хотя бы один из родителей имеет изучаемый признак;
- 3) мужчины и женщины с изучаемым признаком встречаются с приблизительно одинаковой частотой.

В) Сцепленное с Y-хромосомой, или голандрическое, наследование:

- 1) признак встречается часто, в каждом поколении;
- 2) признак встречается только у мужчин;
- 3) признак передается по мужской линии: от отца к сыну и т.д.

Г) Рецессивное сцепленное с X-хромосомой наследование:

- 1) признак встречается относительно редко, не в каждом поколении;
- 2) признак встречается преимущественно у мужчин, причем у их отцов признак обычно отсутствует, но имеется у дедов (прадедов) по материнской линии;
- 3) у женщин признак встречается только тогда, когда он имеется и у их отца.

Д) Доминантное сцепленное с X-хромосомой наследование:

- 1) признак встречается часто, в каждом поколении;
- 2) признак встречается у детей, у которых хотя бы один из родителей имеет изучаемый признак;
- 3) признак встречается и у мужчин, и у женщин, но женщин с таким признаком приблизительно в два раза больше, чем мужчин;
- 4) если изучаемый признак имеет мужчина, то все его дочери будут иметь этот признак, а у всех его сыновей этот признак будет отсутствовать.

В конкретной семье соотношение индивидуумов с изучаемым признаком и без признака может значительно отличаться от теоретически ожидаемых соотношений, характерных для определенного типа наследования. Это объясняется главным образом случайным характером распределения хромосом в процессе гаметогенеза. Тем не менее, характер родословной, особенности передачи признака (заболевания) из поколения в поколение, соответствие родословной критериям наследования того или иного типа позволяют сделать определенный вывод о типе наследования признака (патологии) в конкретной семье.

Установление типа наследования заболевания часто является решающим в постановке правильного диагноза и, следовательно, в выборе эффективного лечения, проведении адекватных профилактических мероприятий и даже оправданных медико-генетических рекомендаций.

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>
2.2.	Быть готовым ответить на следующие вопросы: 1) <i>История открытия основных закономерностей наследования.</i> 2) <i>Понятие об аутосомном моногенном (менделирующем) наследовании признаков.</i> 3) <i>Наследование некоторых заболеваний человека по аутосомно-доминантному типу (ахондроплазия, синдактилия, полидактилия, брахидактилия).</i> 4) <i>Наследование некоторых заболеваний человека по аутосомно-рецессивному типу (фенилкетонурия, альбинизм, микрофтальмия).</i>	<i>Тестирование.</i> <i>Собеседование</i> <i>Проверка протоколов занятия в личных документах студента.</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 компетенцииобладать 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	Пороговый уровень:
		ОК-1, Зн.1. – Основные физические явления и закономерности, лежащие в основе процессов, протекающих в организме человека;
		ОК-1, Зн.2. – Общие закономерности происхождения и развития жизни;
		ОК-1, Зн.3. – Законы генетики, ее значение для медицины;
		Уметь (Ум.):
		ОК-1, Ум.1 - Пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности;
		Владеть (Вл.):
ОК-1, Вл.1 – Медико-анатомическим понятийным аппаратом;		
Профессиональные компетенции (ПК)		
ПК - №3	Способностью и готовностью к формированию системного подхода к анализу медицинской информации, <...>	ПК-3, Зн.1. – Химико-биологическую сущность процессов, происходящих в живом организме ребенка и подростка на молекулярном и клеточном уровнях;
		ПК-3, Зн.2. – Антропогенез и онтогенез человека;
		ПК-3, Зн.3. – Законы генетики, ее значение для медицины;
		ПК-3, Зн.4. – Закономерности наследственности и изменчивости в индивидуальном развитии как основы понимания патогенеза и этиологии наследственных и мультифакториальных заболеваний и детей и подростков;
		Уметь (Ум.):
		ПК-3, Ум.1 - Пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности;
		Владеть (Вл.):
ПК-3, Вл.1 – Медико-анатомическим понятийным аппаратом;		

Задачи:

- Углубить знания о механизмах наследования и реализации признаков человека
- Расширить представления учащихся о практических методах генетики человека
- Сформировать представление о современных достижениях и перспективах в области изучения генома человека и их практической значимости
- Совершенствовать умение ориентироваться в современном информационном поле, получать и отбирать необходимую информацию.

Знать:

- Частоты генов и генотипов в популяции;
- Закон Харди-Вайнберга (его следствия, процессы, приводящие к нарушению);

- Значение мутаций и отбора как факторов динамики частот генов;
- Инбридинг и аутбридинг;
- Родственные браки.

Уметь:

- Выполнять;
- решать задачи с применением закона Харди-Вайнберга;
- оценивать вероятность появления больного, носителя патологического гена, здорового ребенка при кровнородственном браке;

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 сайте кафедры.

- ✓ Оцениваются теоретические и практические знания в отдельности.
- ✓ Теоретические знания оцениваются комплексно в ходе собеседования и через ответы на вопросы теста.
- ✓ Практическая часть оценивается по умению студента решать ситуационные задачи, связанные с менделирующими заболеваниями человека.

8. Рекомендации для студентов, пропустивших практическое занятие.

- ✓ Выполнить письменно задания для самостоятельной работы.
- ✓ Законспектировать рекомендованный раздел учебника.
- ✓ Уметь ответить на вопросы, связанные с основными закономерностями наследования, а также - менделирующими заболеваниями человека.
- ✓ Оформить протокол практического занятия.





9. Приложения для самостоятельной работы студентов

9.1 Информационные и справочные материалы:

10. 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. Игнатъев [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).

№№	Наименование ресурса	Краткая характеристика
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 Inheritance in Man (OMIM) http://www.nslj-	Крупнейший англоязычный интернет-ресурс, созданный доктором V.A. McKusick, предназначенный для врачей,

	genetics.org/search_omim.html	<p>научный работников, студентов медицинских вузов.</p> <p><i>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!!!</i></p>
--	--	---