

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 № 6

Тема: Хромосомные болезни.

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

Хромосомными болезнями (хромосомными синдромами) называются комплексы множественных врожденных пороков развития, вызываемых числовыми (геномные мутации) или структурными (хромосомные aberrации) изменениями хромосом, видимыми в световой микроскоп.

Хромосомные aberrации и изменения количества хромосом, как и генные мутации, могут возникать на разных этапах развития организма. Если они возникают в гаметах родителей, то аномалия будет наблюдаться во всех клетках развивающегося организма (полный мутант). Если аномалия возникает в процессе эмбрионального развития при дроблении зиготы, кариотип плода будет мозаичным. Мозаичные организмы могут содержать несколько (2, 3, 4 и более) клеточных клонов с различными кариотипами. Это явление может сопровождаться мозаицизмом во всех либо в отдельных органах и системах. При незначительном количестве аномальных клеток фенотипические проявления могут не обнаруживаться.

Этиологическими факторами хромосомной патологии являются все виды хромосомных мутаций (хромосомные aberrации) и некоторые геномные мутации (изменения числа хромосом). У человека встречаются только 3 типа геномных мутаций: тетраплоидия, триплоидия и анеуплоидия. Из всех вариантов анеуплоидий встречаются только трисомии по аутосомам, полисомии по половым хромосомам (три-, тетра- и пентасомии), а из моносомий - только моносомия X.

У человека обнаружены все типы хромосомных мутаций: делеции, дупликации, инверсии и транслокации. Делеция (нехватка участка) в одной из гомологичных хромосом означает частичную моносомию по этому участку, а дупликация (удвоение участка) - частичную трисомию.

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> УЧЛ - Учебник, УЧЛ - Рекомендовано отраслевым мин-вом	Самоконтроль

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: способностью и готовностью:	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;		

Знать:

- Хромосомные синдромы, вызванные изменением числа половых хромосом: клиничко-цитогенетическая характеристика наиболее частых синдромов. Частота в популяциях, методы диагностики, принципы консультирования;
- Хромосомные синдромы, вызванные изменением числа аутосом. Клиничко-цитогенетическая характеристика наиболее частых синдромов. Частоты среди живорожденных детей и в группах детей различного возраста. Методы диагностики, особенности консультирования;
- Хромосомные синдромы, обусловленные частичными трисомиями и моносомиями: клиничко-цитогенетическая характеристика и частоты среди живорожденных детей;

Уметь:

- Анализировать кариограммы и сопоставлять с фенотипом пробанда;
- решать задачи риска хромосомной патологии в семье;

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.

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 и передачи генетической информации.
- ✓ 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. 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!!!