

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 № 7

Тема: Молекулярно-цитогенетическая диагностика
хромосомных болезней.

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

Цитогенетика – это раздел генетики, изучающий видимые носители генетической информации: митотические, мейотические и политенные хромосомы, интерфазные ядра, в меньшей степени – митохондрии и пластиды. Следовательно, **цитогенетические методы** – это, в первую очередь, методы изучения хромосом: подсчет их числа, описание структуры, поведения при делении клетки, а также связь между изменением структуры хромосом с изменчивостью признаков.

2. Подготовка к занятию

Для подготовки к занятию студенту необходимо:

| № п/п | Содержание | Форма контроля |
|-------|--|----------------|
| 2.1. | Прочитать учебник Бочков Н.П. <i>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 компетенции |обладать 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, 3н.1. – Основные физические явления и закономерности, лежащие в основе процессов, протекающих в организме человека; |
| | | ОК-1, 3н.2. – Общие закономерности происхождения и развития жизни; |
| | | ОК-1, 3н.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:

- **Цитогенетические методы:**
 - Принципы цитогенетических методов и последовательность процедур получения препаратов;
 - Принципы идентификации и классификации метафазных хромосом, номенклатура хромосомных aberrаций;
 - Молекулярно-цитогенетические методы идентификации хромосом и хромосомных aberrаций;
- **Биохимические методы диагностики:**
 - Уровни лабораторной диагностики наследственных болезней обмена: предположительный и подтверждающий;
- **Молекулярно-генетические методы диагностики:**
 - Универсальность молекулярно-генетических методов;
 - Области применения и ограничения;
 - Принципы ДНК-диагностики при аутосомно-доминантных, аутосомно-рецессивных, сцепленных с X и Y-хромосомой заболеваний. Информативность ДНК-диагностики;

Уметь:

- **Цитогенетические методы:**
 - Оценивать качество хромосом.
- **Биохимические методы диагностики:**
 - Оценивать полученные результаты анализа различными методами;
- **Молекулярно-генетические методы диагностики:**
 - Объяснить принцип полимеразной цепной реакции (ПЦР)

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. 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. !\[\]\(4695f05050b0d393767d0512587d4e50_img.jpg\)](#)

3. [Медицинская генетика. Остаточные знания / Ю. В. Максимова, В. Н. Максимов, О. В. Лисиченко. - Новосибирск : б/и, 2012. - 12 с. !\[\]\(2dc8cdc0c918df88cde61039ecf68682_img.jpg\)](#)
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. !\[\]\(793119bf0d613bd9b598fb8668922511_img.jpg\)](#)
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. !\[\]\(0a4819029e810ca9d2aba79260b63a4d_img.jpg\)](#)

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: <u>http://elibrary.ru/defaultx.asp</u> | 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: <u>http://window.edu.ru/</u> | 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) <u>http://www.nslj-genetics.org/search_omim.html</u> | 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!!! |