

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 № 8

Тема: Моногенные 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

Моногенным называется такой тип наследования, когда наследственный признак контролируется одним геном. Исследовал закономерности моногенного наследования выдающийся ученый Г. Мендель. Он экспериментально обосновал наличие единиц наследственности (наследственных задатков, наследственных факторов) и описал их важные свойства - дискретность, стабильность, специфичность аллельного состояния.

Эти заболевания обусловлены мутациями или отсутствием отдельного гена. Мутации могут захватывать один или оба аллеля. Клинические проявления возникают в результате отсутствия генетической информации или реализации дефектной. Моногенные заболевания исследуются в полном соответствии с законами Менделя (аутосомное или сцепленное с X-хромосомой). Известно около 5000 моногенных заболеваний, более половины наследуется по аутосомно-доминантному типу.

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 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 | 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; |

| | | |
|--|--|--|
| | профессиональной и социальной деятельности | Владеть (Вл.): <i>ОК-1, Вл.1</i> – Медико-анатомическим понятийным аппаратом; |
| Профессиональные компетенции (ПК) | | |
| <i>ПК - №3</i> | Способностью и готовностью к формированию системного подхода к анализу медицинской информации, <...> | <i>ПК-3, Зн.1.</i> – Химико-биологическую сущность процессов, происходящих в живом организме ребенка и подростка на молекулярном и клеточном уровнях; |
| | | <i>ПК-3, Зн.2.</i> – Антропогенез и онтогенез человека; |
| | | <i>ПК-3, Зн.3.</i> – Законы генетики, ее значение для медицины; |
| | | <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; |
| | | Уметь (Ум.): |
| | | <i>ПК-3, Ум.1</i> - Пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности; |
| | | Владеть (Вл.): |
| | | <i>ПК-3, Вл.1</i> – Медико-анатомическим понятийным аппаратом; |

Знать:

- Этиологию моногенной наследственной патологии;
- Классификация по клиническому и генетическому принципу моногенной наследственной патологии;
- Общие закономерности патогенеза генных патологий на молекулярном, клеточном и организменном уровнях;
- Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм этиологически единых наследственных болезней;

Уметь:

- Предположить наличие моногенного заболевания;
- Назначить соответствующее обследование пробанду и его родственникам для подтверждения диагноза моногенной болезни;
- Определить круг врачей-специалистов для диспансерного наблюдения за пробандом с моногенной болезнью;
- Решать задачи на все типы наследования при моногенной патологии;

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.](#) 
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!!! |