

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 № 9

Тема: Методы диагностики моногенной патологии.

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
<b>Общекультурные компетенции (ОК)</b>		
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	<b>Пороговый уровень:</b>
		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;
		<b>Уметь (Ум.):</b>
		ОК-1, Ум.1 - Пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности;

	профессиональной и социальной деятельности	<b>Владеть (Вл.):</b> <i>ОК-1, Вл.1</i> – Медико-анатомическим понятийным аппаратом;
<b>Профессиональные компетенции (ПК)</b>		
<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;
		<b>Уметь (Ум.):</b>
		<i>ПК-3, Ум.1</i> - Пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности;
		<b>Владеть (Вл.):</b>
		<i>ПК-3, Вл.1</i> – Медико-анатомическим понятийным аппаратом;

Знать:

- **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:

- **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.	<b>Организационная часть.</b>	<b>5</b>
1.1	Приветствие.	1
1.2	Регистрация присутствующих в журнале.	4
2.	<b>Введение.</b>	<b>10</b>

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.	<b>Разбор теоретического материала</b>	<b>20</b>
3.1	Обсуждение основных положений темы, необходимых для выполнения практической работы	15
3.2	Вводный инструктаж по технике безопасности	5
	Перерыв	<b>10</b>
4.	<b>Практическая часть</b>	<b>50</b>
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.	<b>Заключительная часть: задание на следующее занятие.</b>	<b>5</b>

## 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: <a href="http://elibrary.ru/defaultx.asp">http://elibrary.ru/defaultx.asp</a>	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: <a href="http://window.edu.ru/">http://window.edu.ru/</a>	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) <a href="http://www.nslj-genetics.org/search_omim.html">http://www.nslj-genetics.org/search_omim.html</a>	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.. <b>База обновляется ежедневно!!!</b>