

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 № 10

Тема: Мультифакториальные 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

Мультифакториальные заболевания обусловлены комбинированным действием неблагоприятных внешних и генетических факторов риска, формирующих наследственную предрасположенность к заболеванию. К мультифакториальным заболеваниям относятся подавляющее большинство хронических болезней человека, включая сердечно-сосудистые, эндокринные, иммунные, нервно-психические, онкологические и др. Генетические составляющие могут присутствовать в этиологии даже тех заболеваний, развитие которых целиком индуцируется внешними воздействиями и невозможно без их присутствия, таких, например, как инфекционные болезни. Однако и в этих случаях индивидуальная чувствительность к подобным внешним неблагоприятным воздействиям может быть генетически детерминирована.

Широкий генетический полиморфизм популяций человека обеспечивает генетическую уникальность каждого индивида, которая выражается не только в физических отличиях, способностях, характере, но и в реакциях организма на патогенные факторы внешней среды. Болезни с наследственной предрасположенностью возникают у лиц с соответствующим генотипом (сочетание «предрасполагающих» аллелей) при провоцирующем действии факторов среды. Наследственная предрасположенность к болезни может иметь полигенную и моногенную основу. Соотносительная роль генетических и средовых факторов различна не только для данной болезни, но и для каждого больного.

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	Пороговый уровень: ОК-1, 3н.1. – Основные физические явления и закономерности, лежащие в основе процессов, протекающих в организме человека;

	проблемы и процессы, использовать на практике методы гуманитарных, естественнонаучных, медико-биологических и клинических наук в различных видах профессиональной и социальной деятельности	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:

- Общая характеристика болезни с наследственным предрасположением (БНП);
- Классификация БНП с генетической точки зрения (моногенные, полигенные);
- Особенности клинического полиморфизма БНП;
- Этиологическая и средовая гетерогенность мультифакториальных заболеваний (МФЗ), половые и этнические различия в развитии, характер семейного накопления, критерии и модели наследования;

Уметь:

- отличить мультифакториальную болезнь от других форм наследственных болезней;
- решать клинические задачи на оценку риска развития МФЗ у родственников пробанда;

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. !\[\]\(2dc8cdc0c918df88cde61039ecf68682_img.jpg\)](#)
3. [Медицинская генетика. Остаточные знания / Ю. В. Максимова, В. Н. Максимов, О. В. Лисиченко. - Новосибирск : б/и, 2012. - 12 с. !\[\]\(793119bf0d613bd9b598fb8668922511_img.jpg\)](#)
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. !\[\]\(0a4819029e810ca9d2aba79260b63a4d_img.jpg\)](#)
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. !\[\]\(5b78a2fafd05db5e14d20573d68ef9b3_img.jpg\)](#)

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: 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!!!