

Областное государственное бюджетное
профессиональное образовательное учреждение
«Ульяновский медицинский колледж имени С.Б.Анурьевой»

Методические указания
для студентов по выполнению практических занятий
по дисциплине
ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА
С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

для специальностей
34.02.01 сестринское дело
31.02.01 лечебное дело
31.02.02 акушерское дело



Ульяновск

2021

Данные методические указания составлены в соответствии с ФГОС СПО по специальностям 31.02.01 Лечебное дело углубленной подготовки, 34.02.01 Сестринское дело базовой и углубленной подготовки, 31.02.02 Акушерское дело углубленной подготовки.

Материалы подобраны в соответствии с рабочими программами по учебной дисциплине генетика человека с основами медицинской генетики с целью формирования общих и профессиональных компетенций.

Методические указания будут полезны студентам медицинских учебных заведений, осваивающим ФГОС СПО 3-го поколения, на практических занятиях.

РЕКОМЕНДОВАНЫ

цикловой методической комиссией
общепрофессиональных дисциплин
(протокол от _____ №____)

УТВЕРЖДЕНЫ

Заместитель директора по УМР
ОГБПОУ УМК

_____ Е.П.Попова
подпись
__ ____ 2021 г.

Разработчик: Димитриева О.А.

Методические указания для практических занятий по дисциплине генетика человека с основами медицинской генетики - Ульяновск: ОГБПОУ УМК, 2021

Димитриева О.А., 2021

ОГЛАВЛЕНИЕ

Пояснительная записка	4
Решение задач по наследованию признаков человека	7
Составление и анализ родословных схем	14
Определение аномальных фенотипов и клинических проявлений наследственных заболеваний	20

Пояснительная записка

Методические указания к практическим занятиям разработаны в соответствии с ФГОС СПО по специальностям 31.02.01 Лечебное дело углубленной подготовки, 34.02.01 Сестринское дело базово и углубленной подготовки, 31.02.02 Акушерское дело углубленной подготовки, рабочей программой по учебной дисциплине генетика человека с основами медицинской генетики.

На учебной дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики» формируются следующие образовательные результаты:

уметь:

- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
- проводить предварительную диагностику наследственных болезней;

знать:

- биохимические и цитологические основы наследственности;
- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;
- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;
- цели, задачи, методы и показания к медикогенетическому консультированию

Профессиональные компетенции

- ПК 1.1. Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.

- ПК 2.1. Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять
- ему суть вмешательств.
- ПК 2.2. Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.
- ПК 2.3. Сотрудничать с взаимодействующими организациями и службами.
- ПК 2.5. Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.
- ПК 2.6. Вести утвержденную медицинскую документацию

Общие компетенции

ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.

ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.

ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.

ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.

ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации.

ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.

Методические указания включают 3 практических занятий:

Наименование занятия и темы	Количество часов
Практическое занятие № 1 Решение задач по наследованию признаков человека	2
Практическое занятие № 2 Составление и анализ родословных схем	2
Практическое занятие № 3 Определение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний	2
<i>Итого:</i>	<i>6 часов</i>

Методические указания для студентов по выполнению практических занятий содержат цели, формируемые образовательные результаты, краткие теоретические сведения, методические указания к заданиям, контрольные вопросы для проверки.

Критерии оценки

Выполнение практического занятия студентами оценивается по пятибалльной шкале. Общая оценка выводится из оценок за выполнение каждого задания, правильность записей, расчетов, ответов на контрольные вопросы и защиты работы.

Оценка «отлично» ставится, если студент полно описал материал, имеет системные полные знания по составленным вопросам, сформированы образовательные результаты.

Оценка «хорошо» ставится, если студент знает материал, строит ответ четко, логично, но допускает незначительные неточности в изложении материала и при выполнении заданий.

Оценка «удовлетворительно» ставится, если студент ориентируется в основных понятиях, строит ответ на репродуктивном уровне, но при этом допускает неточности и ошибки в изложении материала, нуждается в наводящих вопросах, задания выполнял с помощью преподавателя.

Оценка «неудовлетворительно» ставится, если студент не ориентируется в основных понятиях, не выполнял задания самостоятельно, не точно оформил отчет.

Практическое занятие №1

РЕШЕНИЕ ЗАДАЧ ПО НАСЛЕДОВАНИЮ ПРИЗНАКОВ ЧЕЛОВЕКА

Цель практического занятия: Овладеть умением применять законы наследования признаков для расчета риска рождения потомства с наследственной патологией.

Формируемые образовательные результаты

уметь: проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;

знать: закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;

Профессиональные компетенции

– ПК 2.1. Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.

Общие компетенции

ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.

ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.

ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

Применяемое оснащение

1. Методические указания для практических занятий по дисциплине генетика человека с основами медицинской генетики - Ульяновск: ОГБПОУ УМК, 2021

Теоретические сведения (вопросы) для самоподготовки

Для выполнения заданий практического занятия необходимо повторить темы: «Закономерности наследования признаков у человека», «Наследование признаков крови человека» по материалам лекций, размещенные на сайте medkolledzh73.ru/Страницы преподавателей/Димитриева О.А./Студентам/Генетика

Методика выполнения заданий

Задание №1. Решите задачи на моногенное наследование

При написании схемы скрещивания (у человека – бракосочетания) принято на первом месте ставить женский пол, который обозначается знаком ♀ (зеркало Венеры), затем мужской – ♂ (щит и копьё Марса).

Для того чтобы записать скрещивание, необходимо знать символы, которыми обозначаются родители, гаметы и потомки:

P – родители (от латинского *parents* – родители),

G – гаметы (от латинского *gametos* – гаметы),

F₁ – дети (от латинского *fillii* – дети),

F₂, F₃ и так далее – последующие поколения.

Пример решения задачи:

У человека ген дальнозоркости доминирует над геном нормального зрения и является аутосомным. В семье муж и жена страдают дальнозоркостью, однако матери обоих супругов имели нормальное зрение. Определите:

- 1) Сколько типов гамет образуется у жены?
- 2) Сколько разных генотипов могут иметь дети данной супружеской пары?
- 3) Сколько разных фенотипов может быть среди детей данной супружеской пары?
- 4) Какова вероятность рождения в этой семье ребёнка с нормальным зрением (в %)?
- 5) Какова вероятность рождения в данной семье ребёнка, страдающего дальнозоркостью (в %)?

Решение

A – аллельный ген дальнозоркости;

a – аллельный ген, нормального зрения.

Определим генотипы родителей. Мужчина и женщина страдают дальнозоркостью, следовательно, их генотипы могут быть AA или Aa. Поскольку их матери видели нормально, они имели генотипы aa. Каждый организм получает один аллельный ген от отца, другой – от матери, значит, мужчина и женщина имеют генотипы Aa.

Запишем схему брака:

P: ♀ Aa x ♂ Aa

G: A a A a

F₁: AA : Aa : Aa : aa

Выпишем расщепление гибридов по генотипу: 1AA: 2Aa :1aa, или 1:2:1.
расщепление по фенотипу будет 3:1.

Ответы

1. У женщины образуется 2 типа гамет.
2. Среди детей будут гетерозиготы, доминантные и рецессивные гомозиготы (3 генотипа).

3. 2 фенотипа (дети с нормальным зрением и дальнозоркостью).
4. с нормальным зрением 25% (так как соотношение по фенотипу 3:1).
5. страдающие дальнозоркостью 75%.

Задача 1. Ген альбинизма является рецессивным по отношению к гену, нормальной пигментации. Какова вероятность рождения альбиноса в семье, где родители альбиносы?

Задача 2. Голубоглазый мужчина женат на кареглазой женщине, родители которой были кареглазыми, а сестра женщины – голубоглазая. Может ли у них родиться голубоглазый ребёнок? Карие глаза доминантный признак.

Задача 3. Отсутствие малых коренных зубов наследуется как доминантный аутосомный признак. Какова вероятность рождения детей с этой аномалией в семье, где оба родителя гетерозиготные по данному признаку?

Задача 4. «Куриная» слепота (нарушение сумеречного зрения) в ряде случаев наследственно обусловлена и определяется доминантным геном. Женщина, страдающая «куриной» слепотой, вышла замуж за здорового мужчину. Все шесть детей унаследовали это заболевание. Родная сестра женщины, также страдающая «куриной» слепотой, вышла замуж за здорового мужчину, и от этого брака родилось трое здоровых детей и один с «куриной» слепотой. Каков генотип сестёр и их родителей, если они оба страдали «куриной» слепотой?

1. Задание №2. Решите задачи по наследованию групп крови

Группа крови – наследственный признак, определяется геном, который имеет не две, а три аллели (множественный аллелизм), обозначаемые как I^A , I^B и I^O .

Люди с генотипом:

$I^O I^O$ имеют первую группу крови,

$I^A I^A$ или $I^A I^O$ – вторую,

$I^B I^B$ или $I^B I^O$ – третью,

$I^A I^B$ – четвёртую группу крови.

Пример решения задачи:

Аллели I^A и I^B доминантны и доминируют над аллелью I^O , какие группы крови возможны у детей, если у их матери – вторая группа, а у отца – первая?

Решение. Оформляем условие задачи в виде таблицы:

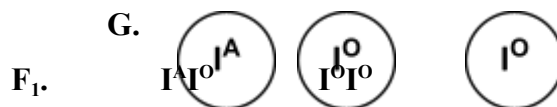
Признак	Ген	Генотип
I (0) группа крови	I^O	$I^O I^O$
II (A) группа крови	I^A	$I^A I^A$, $I^A I^O$
III (B) группа крови	I^B	$I^B I^B$, $I^B I^O$
IV (AB) группа крови	I^A и I^B	$I^A I^B$

Р. $I^A I^A$ x $I^O I^O$



F₁.

Р. $I^A I^O$ x $I^O I^O$



F₁.

Ответ: Мать со II-ой группой крови может быть либо гомозиготной, либо гетерозиготной. В первом случае ребёнок будет иметь II группу крови, во втором случае – II или I группу.

Задача 1. У матери первая группа крови, а у отца – четвёртая. Могут ли дети унаследовать группу крови одного из своих родителей?

Задача 2. У мальчика первая группа крови, а у его сестры – четвёртая. Что можно сказать о группах крови их родителей?

Задача 3. Родители имеют II и III группы крови. Какие группы крови можно ожидать у их детей?

Задача 4. У братьев IV (AB) группа крови. Каковы группы крови возможны у их родителей?

Задача 5. У родителей – четверо детей. Они имеют I, II, III и IV группы крови. Определите вероятность рождения следующего ребёнка с I группой крови.

Задача 6. Родители имеют II и III группы крови, а их сын – I группу. Определите генотипы крови родителей и ребёнка. Возможно ли переливание крови родителей их ребёнку?

Задача 7. У матери I группа крови, у отца IV. Могут ли дети унаследовать группу крови одного из родителей?

Задание №3. Решите задачи по наследованию резус-фактора

Врождённое групповое свойство эритроцитов человека, обусловленное наличием в них антигенов (изоантигенов) резус. Не зависит от свойств других систем крови, передаётся по наследству и сохраняется в течении жизни человека.

Резус-фактор находится в эритроцитах 85% людей, кровь которых называют резус-положительной (Rh^+). Кровь остальных людей не содержит Rh , называется резус-отрицательной (rh^-).

Для определения антигенов существуют специальные сыворотки. В норме естественные антитела к антигенам резус, как правило, не встречаются. Однако в результате иммунизации организма женщины во время беременности плода или при переливании крови резус-положительный, резус-отрицательный реципиенту, могут

образовываться иммунные антитела. Переливание крови Rh^+ такому иммунизированному реципиенту влечёт за собой нарушение эритроцитов.

Для профилактики этих нарушений rh^- -реципиенту переливают только rh^- кровь.

Ген Rh^+ является доминантным. Генотипы у резус-положительных людей:

Rh^+Rh^+ ; Rh^+rh^- .

Ген rh^- является рецессивным. Генотип у резус-отрицательных людей: rh^-rh^- .

Задача 1. Резус-положительный мужчина (его мать была резус-отрицательной), женился на резус-отрицательной женщине. Могут ли дети унаследовать Rh^+ кровь?

Задача 2. Может ли у резус-отрицательных родителей родиться резус-положительный ребёнок?

Задание №4. Решите задачи на сцепленное с полом наследование

Пример решения задачи:

Классическая гемофилия наследуется как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой, признак. Мужчина, больной гемофилией, женился на здоровой женщине, у которой все предки были здоровы. У них родилась здоровая дочь. Определите вероятность рождения больного гемофилией ребёнка от брака этой дочери со здоровым мужчиной.

Решение

Запишем условные обозначения генов:

A (X^A) – аллельный ген нормальной свёртываемости крови;

a (X^a) – аллельный ген гемофилии.

Мужчина болен гемофилией, следовательно, его генотип будет X^aY .

Женщина здорова, поэтому она несёт доминантный аллельный ген A (X^A). Все её предки были здоровы, следовательно, она не может быть носительницей гена гемофилии и её генотип $X^A X^A$.

Одну X-хромосому дочь унаследовала от матери, другую – от отца. Мать могла передать ей только хромосому X^A , а отец – только X^a . Поэтому генотип дочери –

$X^A X^a$.

Генотип мужа дочери, исходя из условий задачи, будет X^aY .

Запишем схему брака:

P:	♀ $X^A X^A$	х	♂ $X^a Y$
G:	X^A		X^a Y
F₁:	♀ $X^A X^a$	х	♂ $X^A Y$
G:	X^A X^a		X^A Y
F₂:	♀ $X^A X^A$ ♀ $X^A X^a$		♂ $X^A Y$ ♂ $X^a Y$ (б. гемофилией)

Ответ: вероятность рождения больного ребёнка составляет $\frac{1}{4}$ (25%); примерно 50% мальчиков будут страдать гемофилией.

Задача 1. У человека признак гемофилии рецессивный и сцеплен с полом (ген локализуется в X-хромосоме и не имеет аллель в Y-хромосоме).

девушка, отец которой страдал гемофилией, выходит замуж за здорового по этому признаку мужчину. Каких детей можно ожидать от этого брака?

Задача 2. Каковы вероятные генотипы и фенотипы детей от брака женщины-дальтоника со здоровым по цветовому зрению мужчиной? Рecessивный ген дальтонизма и доминантный ген нормального зрения сцеплены с X-хромосомой.

Контроль знаний. По заданию преподавателя самостоятельно решите задачу, и подготовьте отчет

1. У человека карий цвет глаз доминирует над голубым. Голубоглазый мужчина женился на гомозиготной кареглазой женщине. Какие дети по этому признаку могут родиться в этой семье?
2. У человека ген, вызывающий одну из наследственных форм глухонемоты, рецессивный по отношению к гену нормального слуха. Может ли от брака глухонемой женщины с нормальным гомозиготным мужчиной родиться глухонемой ребёнок?
3. У человека умение владеть правой рукой доминирует над леворукостью, мужчина и женщина, оба правши, вступили в брак. У них родилось трое детей: двое правши и один левша. Каковы генотипы родителей и детей?
4. Два разнополых близнеца, один из них имел белый локон (доминантный признак), у другого он отсутствовал. Родители близнецов имели белый локон. Каковы генотипы родителей? К какому типу относятся близнецы: ОБ или РБ?
5. Наличие веснушек доминантный аутосомный признак. Гетерозиготная женщина с веснушками выходит замуж за мужчину, не имеющего веснушек. Какое потомство может быть от такого брака?
6. Жена была способна свёртывать язык в трубочку (доминантный признак), у мужа эта способность отсутствовала. От этого брака родился ребёнок, не способный свёртывать язык. Определите генотипы членов семьи?
7. Астигматизм – нарушение рефракции глаз. Доминантный признак. Женщина, страдающая астигматизмом, вышла замуж за мужчину с нормальным зрением. Какое потомство по данному признаку можно ожидать в этом браке.

8. Микроцефалия (недоразвитие головного мозга и черепа) рецессивное аутосомное заболевание. У здоровых родителей по данному признаку родился ребёнок с микроцефалией. Определите генотипы семьи.
9. У человека ген полидактилии (шестипалая конечность) доминирует над нормальной пятипалой рукой. В семье, где у одного родителя шестипалая кисть, а у второго – нормальное строение кисти, родился ребёнок с нормальным строением кисти. Определите вероятность рождения второго ребёнка без аномалии.
10. В другом родильном доме перепутали двух девочек (назовём их условно Альфа и Бета). Родители одной из них имеют II и IV группы крови, а родители другой – I и II группы. Лабораторный анализ показал, что у Альфы – I группа, а у Беты – II группа крови. Определите, кто чья дочь.
11. В суде слушается дело по поводу взыскания алиментов. Мать имеет I группу крови, ребёнок – II группу. Может ли быть отцом ребёнка мужчина с III группой крови? Какая группа возможна для отца?
12. Ребёнок имеет группу крови АВ, на него претендуют две пары родителей. В одном случае у отца группа крови А, а у матери – В, в другому матери – АВ, у отца – О. Претензии какой пары родителей могут быть исключены?
13. У человека определяется дальтонизм рецессивным аллелем гена, расположенного в X-хромосоме и не имеющего аллельного гена в Y-хромосоме. У мужа и жены нормальное зрение, а сын – дальтоник. Каковы генотипы родителей?
14. У человека определяется дальтонизм рецессивным аллелем гена, расположенного в X-хромосоме и не имеющего аллельного гена в Y-хромосоме. От брака родителей с нормальным зрением родился ребёнок дальтоник. Каков пол ребёнка?

Указания по составлению отчета

Решение задачи оформить в тетради в соответствии с правилами оформления генетических задач.

Практическое занятие №2

СОСТАВЛЕНИЕ И АНАЛИЗ РОДОСЛОВНЫХ СХЕМ

Цель. Овладеть умением составлять и анализировать родословные схемы.

Формируемые образовательные результаты

уметь: проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;

знать: закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;

Профессиональные компетенции

ПК 2.1. Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.

Общие компетенции

ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.

ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.

ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

Применяемое оснащение

1. Учебные пособия «Задачи по генетике человека с основами медицинской генетики» - Ульяновск: ОГБПОУ УМК, 2017
2. Методические указания для практических занятий по дисциплине генетика человека с основами медицинской генетики - Ульяновск: ОГБПОУ УМК, 2021

Теоретические сведения (вопросы) для самоподготовки

Для выполнения заданий практического занятия необходимо повторить тему: «Характеристика родословных по типам наследования».

Аутосомно-доминантный тип наследования

Для аутосомно-доминантного типа наследования характерны следующие признаки:

- передача заболевания из поколения в поколение (наследование по вертикали);
- передача заболевания от больных родителей детям;
- здоровые члены семьи обычно имеют здоровое потомство;
- оба пола поражаются одинаково часто.

Аутосомно-рецессивный тип наследования

Для данного типа наследования характерны следующие признаки:

- больные дети рождаются от фенотипических здоровых родителей, являющихся гетерозиготными носителями патологического гена;
- больные чаще встречаются в одном поколении: среди родных или двоюродных сибсов (наследование «по горизонтали») или среди дядей и племянников (наследование «по ходу шахматного коня»);
- в родословной отмечается более высокий процент кровнородственных браков;
- одинаково часто болеют мужчины и женщины.

X-сцепленный рецессивный тип наследования

Для этого типа наследования характерны следующие признаки:

- болеют преимущественно лица мужского пола;
- больные дети рождаются от фенотипически здоровых родителей, но мать больного является гетерозиготной носительницей патологического гена («кондуктор»);
- больные мужчины не передают заболевания своим сыновьям, но все их дочери становятся «кондукторами»;
- редкие случаи заболевания женщин возможны, если их отец болен, а мать – носительница.

X-сцепленный доминантный тип наследования

Для него характерны следующие признаки:

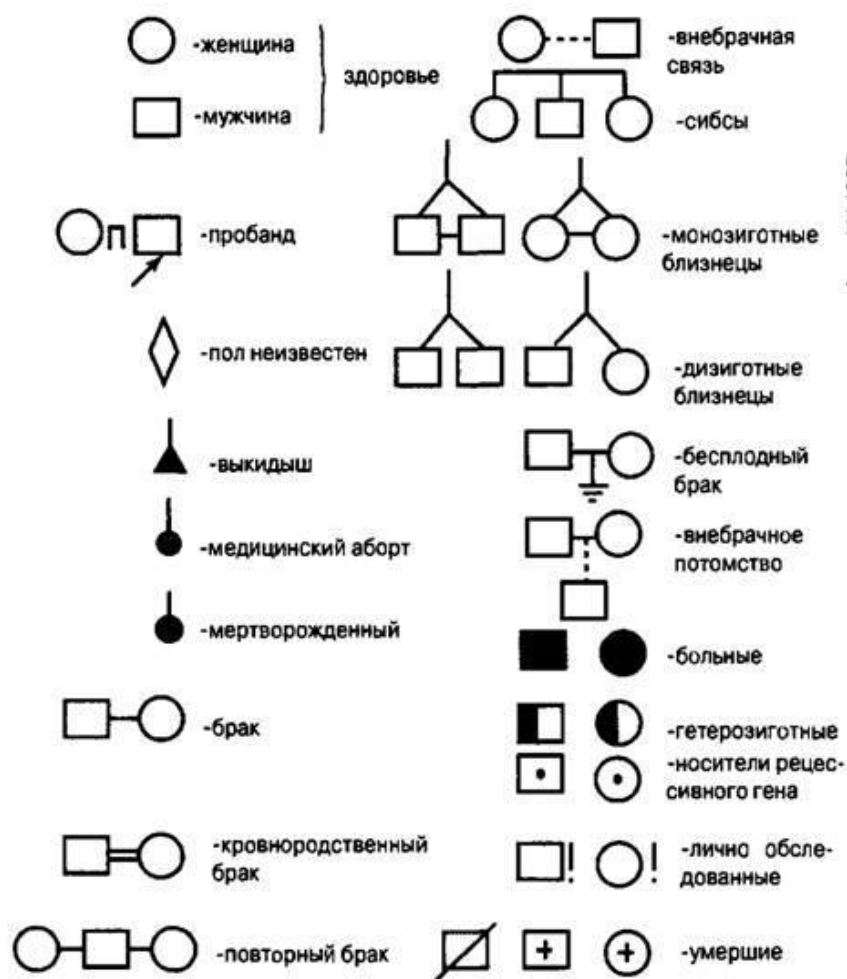
- заболевание прослеживается в каждом поколении;
- если болен отец, то все его дочери будут больными, а все сыновья здоровыми;
- если больна мать, то вероятность рождения больного ребёнка равна 50 % независимо от пола;
- болеют как мужчины, так и женщины, но в целом больных женщин в семье в 2 раза больше, чем больных мужчин;
- у здоровых родителей все дети будут здоровыми.

Сцепленное с Y-хромосомой наследование

Гены, локализованные в Y-хромосоме, передаются только сыновьям поражённого отца, а его дочери остаются здоровыми, так как они никогда не получают Y-хромосомы от отца. По такому типу у человека наследуются «мохнатые уши» - наличие волос по краю ушных раковин.

Методика выполнения заданий

Задание 1. Изучите графические обозначения родословной



Задание 2. Решите задачи на определение типов наследования

1. Женщина с не рыжими волосами, мать и отец которой имеют не рыжие, а брат – рыжие волосы, вступила в брак с рыжеволосым мужчиной, мать которого имеет тоже рыжие, а отец – не рыжие волосы. От этого брака родились мальчик с не рыжими и девочка с рыжими волосами. Определите генотипы у всех упомянутых лиц и составьте схему родословной этой семьи.

2. Голубоглазый мужчина, оба родителя которого имели карие глаза, женился на кареглазой женщине, у отца которой глаза карие, а у её матери – голубые. От этого брака родился один голубоглазый сын. Определите генотипы каждого из упомянутых лиц и составьте схему их родословной.

Задание 3. Проведите анализ родословных и определите тип наследования

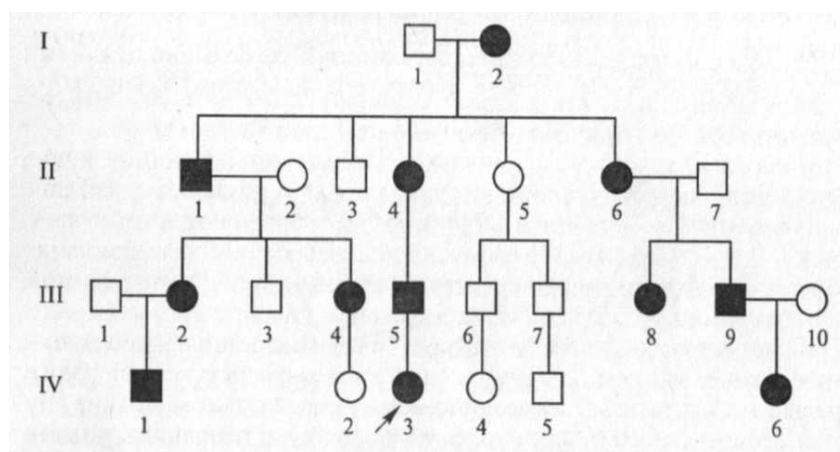


Схема А

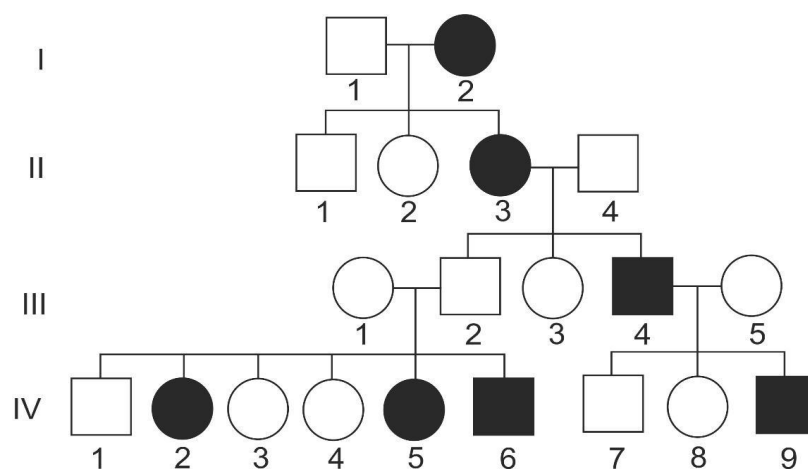


Схема Б

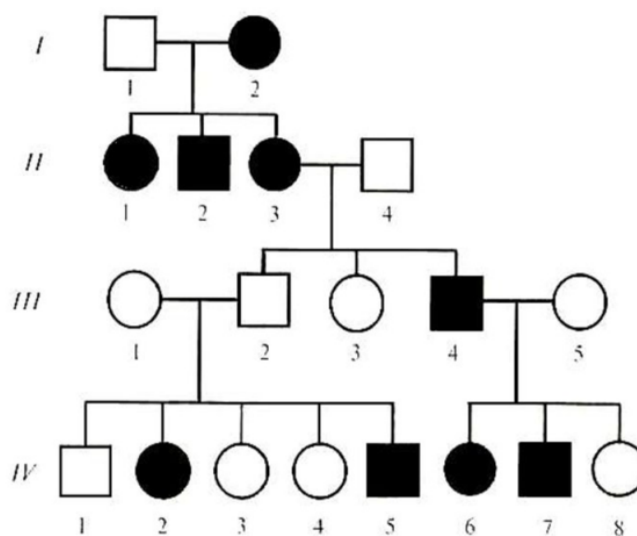


Схема В

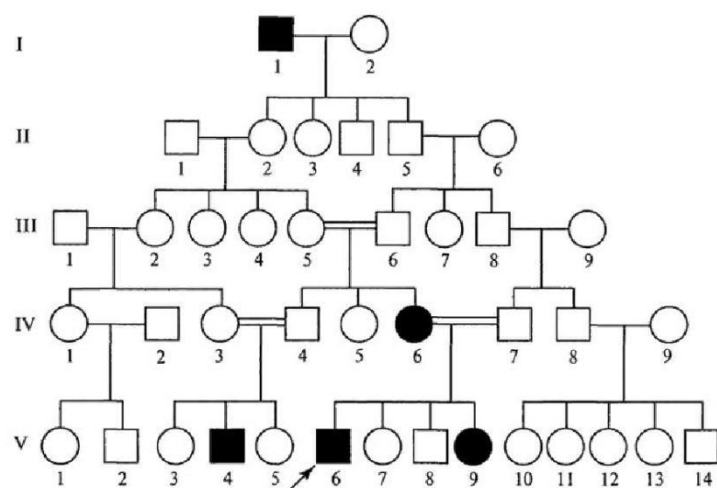


Схема Г

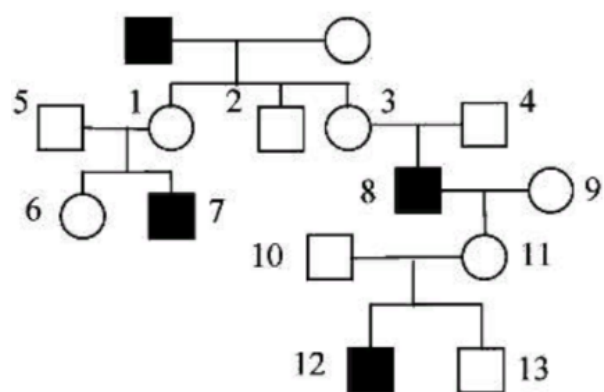


Схема Д

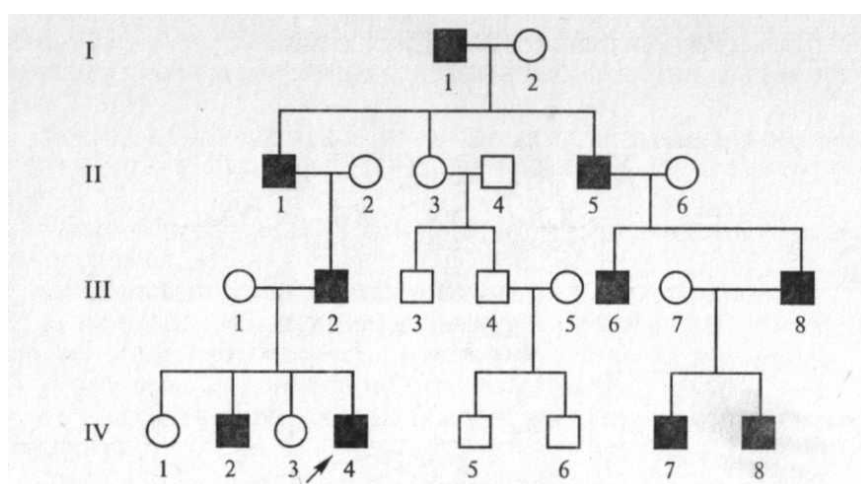


Схема Е

Указания по составлению отчета

В тетради напишите: решение генетических задач в соответствии с правилами их оформления; определяемый тип наследования родословной с обоснованием.

Практическое занятие №3

ОПРЕДЕЛЕНИЕ АНОМАЛЬНЫХ ФЕНОТИПОВ И КЛИНИЧЕСКИХ ПРОЯВЛЕНИЙ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

Цель: Овладеть умением определять фенотипы и клинические проявления хромосомных и генных заболеваний.

Формируемые образовательные результаты

уметь:

- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;

- проводить предварительную диагностику наследственных болезней;

знать:

- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;
- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;

- цели, задачи, методы и показания к медикогенетическому консультированию

Профессиональные компетенции

- ПК 1.1. Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.
- ПК 2.1. Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.
- ПК 2.2. Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.
- ПК 2.3. Сотрудничать с взаимодействующими организациями и службами.

Общие компетенции

ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.

ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.

ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

Применяемое оснащение

1. Проектор, компьютер, экран.

2. Методические указания для практических занятий по дисциплине генетика человека с основами медицинской генетики - Ульяновск: ОГБПОУ УМК, 2021

Теоретические сведения (вопросы) для самоподготовки

Для выполнения заданий практического занятия необходимо повторить на темы: «Хромосомные болезни», «Генные болезни», «Диагностика наследственных заболеваний», «Медико-генетическое консультирование» размещенные на сайте [medkolledzh73.ru/Страницы преподавателей/ДимитриеваО.А./Студентам/Генетика](http://medkolledzh73.ru/Страницы_преподавателей/ДимитриеваО.А./Студентам/Генетика)

Методика проведения занятия

Задание 1. Изучите фотографии и кариограммы пациентов, выявите аномальные фенотипы и клинические проявления заболеваний, назовите методы диагностики и основные подходы к их лечению.



Рисунок 1.



Рисунок 2.



Рисунок 3.

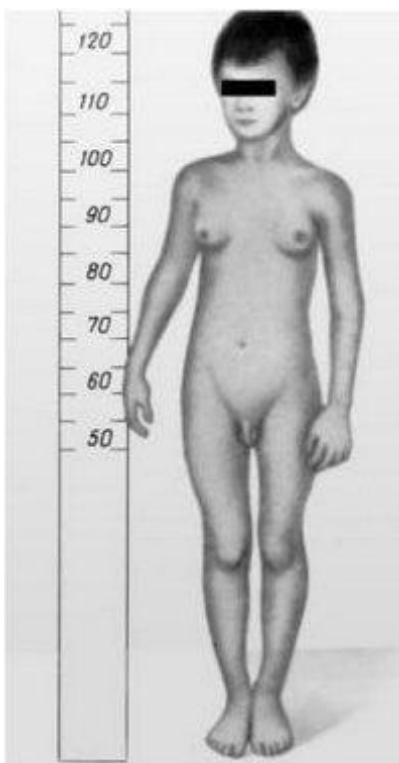


Рисунок 4.

Задание 2. Составьте план опроса пробанда при клинических проявлениях генного заболевания

При составлении вопросов учитывайте, что предположить наличие у больного наследственного генного дефекта обмена можно по следующим признакам:

- умственная отсталость, изолированная или в сочетании с патологией других органов;
- нарушение психического статуса;
- нарушение физического статуса;
- судороги, мышечная гипо- или гипертония, нарушение походки и координации движений, желтуха, гипо- или гиперпигментация;

– непереносимость отдельных пищевых продуктов и лекарственных препаратов, нарушение пищеварения и др.

Задание 3. Подготовьте конспект беседы с родителями

а) по вопросу планирования здорового потомства, если мать является носителем гена гемофилии;

б) по вопросу планирования здорового потомства, если отец болен гемофилией, а мать здорова;

в) есть вероятность носительства обоих супругов гена фенилкетонурии.

г) носителями (обоих супругов) гена галактоземии.

Работу провести в парах один студент пациент, другой медицинский работник, затем поменяться ролями.

Текст беседы должен быть написан доступным языком. В начале знакомите пациента с проблемой, затем раскрываете её суть. В заключение можете предложить варианты решения проблемы. Меры профилактики должны быть изложены четко и конкретно. Родителям необходимо знать основные признаки заболевания, его последствия, возможности современной медицины. Обратить внимание на существующие методы дородовой (перинатальной диагностики) данного заболевания. Из содержания должна быть понятна польза предлагаемой информации. Язык текста должен быть лаконичен, нужно избегать длинных трудночитаемых предложений, непонятной медицинской терминологии. Изложение может быть доверительным.

Указания по составлению отчета

В тетради напишите ответы на задания работы, оценка будет определяться по результатам обсуждения заданий работы.

Рекомендованная литература:

1. Гайнутдинов И.К., Юровская Э.Д. Медицинская генетика: Учебник. М.: Издательско-торговая корпорация «Дашков и К^о», 2015
2. Тимолянова Е.К., Медицинская генетика /Серия «Медицина для Вас». Ростов н/Д: Феникс, 2016
3. Медицинская генетика для медсестер и фельдшеров. Учебное пособие, - 2-е изд. Ростов н/Д: Феникс, 2017
4. Электронный ресурс:
медколледж73.рф/Страницы преподавателей/ДимитриеваО.А./Студентам/Генетика