

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

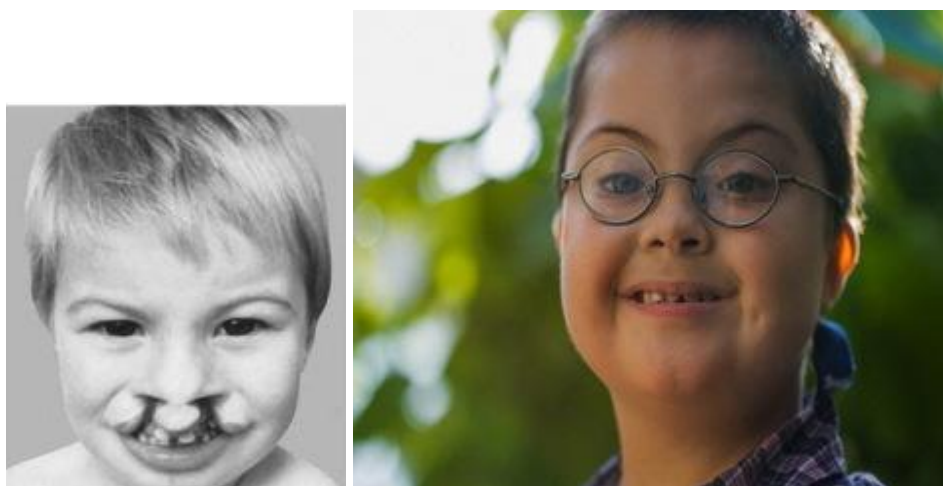
Для выполнения заданий практического занятия необходимо повторить на темы: «Хромосомные болезни», «Генные болезни», «Диагностика наследственных заболеваний», «Медико-генетическое консультирование» по материалам лекций или материалам, размещенным на сайте колледжа (страницы преподавателя-Димитриева О.А.-студентам-генетика).

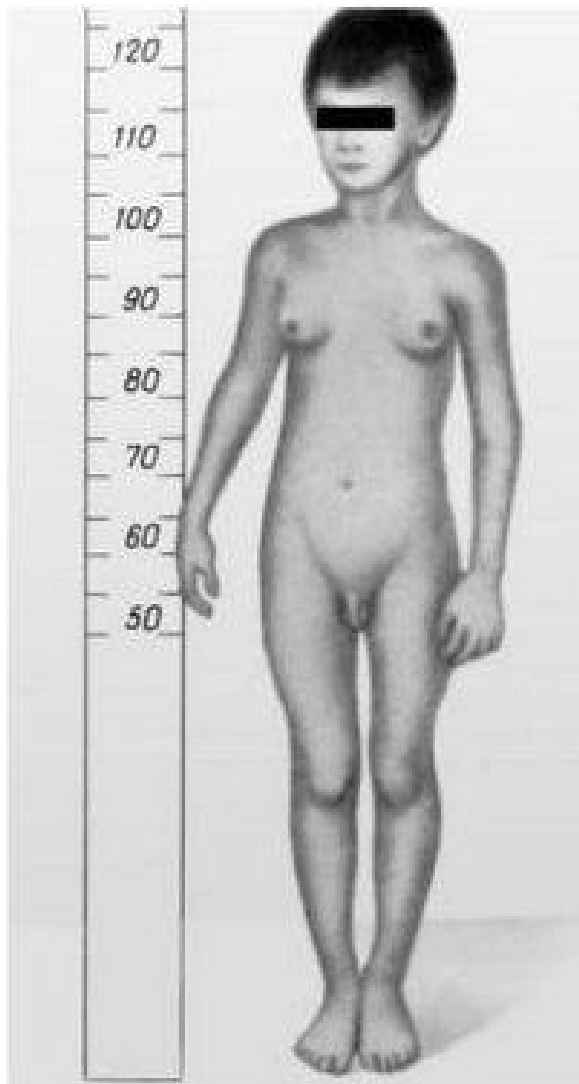
Методика проведения занятия

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.





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. Сайт колледжа - медколледж73.рф (страницы преподавателя-Димитриева О.А.-студентам-генетика)