



МИНЗДРАВ РОССИИ
Федеральное государственное бюджетное
образовательное учреждение высшего образования
«Южно-Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО ЮУГМУ Минздрава России)

Методические указания
для обучающихся

по дисциплине «Основы медицинской генетики»

Специальность 31.05.02 Педиатрия

Форма обучения – очная

Разработчики

Колесников О.Л., Бирюкова Т.И.

Методические указания рассмотрены и утверждены на заседании кафедры

протокол № 7 от 19.04. 2019 г.

Заведующий кафедрой

Колесников О.Л.

Практическое занятие №1

Тема: Химическое строение нуклеиновых кислот. Особенности строения ДНК и РНК. Функции нуклеиновых кислот. Репликация ДНК. Гены и их структура.

Цель занятия: Изучить строение и функции нуклеиновых кислот (ДНК и РНК), процессы синтеза нуклеиновых кислот и строение генов.

Учебная карта занятия:

На практическом занятии обучающиеся отвечают на теоретические вопросы из основных разделов темы.

Вопросы:

1. Строение нуклеиновых кислот (нуклеотид, соединение нуклеотидов, принципы объединения цепей нуклеотидов в ДНК).
2. Модель строения ДНК. Особенности строения РНК и её разновидностей.
3. Функции наследственного материала. Функции РНК.
4. процесс синтеза ДНК.
5. Ген: определение, свойства, строение (промотор, интроны, экзоны, терминатор).

Практическое занятие №2

Тема: Законы Менделя. Взаимодействие аллельных генов. Взаимодействие неаллельных генов. Пенетрантность, экспрессивность.

Цель занятия: Актуализировать сведения по вопросам взаимодействия генов и характеристикам проявления гена в фенотипе.

Учебная карта занятия:

На практическом занятии обучающиеся отвечают на теоретические вопросы из основных разделов темы.

Вопросы:

1. Содержание и примеры проявления законов Менделя. Запись законов в виде генетических задач.
2. Аллельные гены (определение, способы взаимодействия (полное доминирование, неполное доминирование, кодоминирование, сверхдоминирование, аллельное исключение), примеры).
3. Неаллельные гены (определение, способы взаимодействия (эпистаз, полимерия, комплементарность), примеры).
4. Плейотропное действие генов (виды, примеры).
5. Пенетрантность и экспрессивность.

Практическое занятие №3

Тема: Клинико-генеалогический метод. Цели его использования. Типы наследования, их признаки.

Цель занятия: Актуализировать информацию о клинико-генеалогическом методе и его применении в медицине.

Учебная карта занятия:

На практическом занятии обучающиеся отвечают на теоретические вопросы из основных разделов темы.

Вопросы:

1. Задачи, которые решаются с помощью клинико-генеалогического метода.
2. Составление родословной и ее графическое изображение.
3. Генетический анализ полученных сведений.
4. Типы наследования и их критерии.

Практическое занятие №4

Тема: Изменчивость. Генотипическая изменчивость. Мутагены.

Цель занятия: Актуализировать информацию об изменчивости, её видах и причинах.

Учебная карта занятия:

На практическом занятии обучающиеся отвечают на теоретические вопросы из основных разделов темы.

Вопросы:

1. Изменчивость (определение, классификация, примеры).
2. Характеристика основных признаков мутаций.
3. Мутагены (классификация, примеры).
4. Виды мутаций, биологическое и медицинское значение, примеры.

Практическое занятие №5

Тема: Генетическая структура популяции. Закон Харди-Вайнберга. Факторы, влияющие на частоты встречаемости генов.

Цель занятия: Актуализировать информацию о популяциях, их структуре и генофонде популяций.

Учебная карта занятия:

На практическом занятии обучающиеся отвечают на теоретические вопросы из основных разделов темы.

Вопросы:

1. Популяция (определение, виды популяций человека, генофонд и его характеристики).
2. Закон Харди-Вайнберга, математическое выражение, значение.
3. Факторы, влияющие на частоты встречаемости генов.

Практическое занятие №6

Тема: Генные болезни (синдром Марфана, муковисцидоз, фенилкетонурия, адреногенитальный синдром (врожденная гиперплазия коры надпочечников), галактоземия, псевдогипертрофическая мышечная дистония Дюшенна, мукополисахаридоз).

Цель занятия: Изучить характеристики наиболее значимых генных болезней человека.

Учебная карта занятия:

На практическом занятии обучающиеся отвечают на теоретические вопросы из основных разделов темы.

1. Понятие о генных болезнях.
2. По всем перечисленным заболеваниям изучить: а) генетическую природу, б) краткий патогенез, в) основные симптомы заболевания, г) принципы диагностики, д) принципы лечения.

Практическое занятие №7

Тема: Хромосомные болезни (Синдром Дауна, синдром трисомии X, синдром Клайнфельтера, синдром Шерешевского-Тернера).

Цель занятия: Изучить характеристики наиболее значимых хромосомных болезней человека.

Учебная карта занятия:

На практическом занятии обучающиеся отвечают на теоретические вопросы из основных разделов темы.

1. Понятие о хромосомных болезнях.
2. По всем перечисленным заболеваниям изучить: а) генетическую природу, б) основные

симптомы заболевания, г) принципы диагностики, д) принципы лечения.

Практическое занятие №8

Тема: Болезни с наследственной предрасположенностью. Принципы лечения наследственной патологии.

Цель занятия: Изучить характеристики заболеваний с наследственной предрасположенностью и принципы лечения наследственной патологии

Учебная карта занятия:

На практическом занятии обучающиеся отвечают на теоретические вопросы из основных разделов темы.

Вопросы:

1. Роль генотипа и среды в проявлении признаков.
2. Доказательства роли наследственности в возникновении широко распространенных заболеваний.
3. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.
4. Принципы лечения наследственной патологии.

Практическое занятие №9

Тема: Диагностика наследственной патологии.

Цель занятия: Актуализировать информацию о возможностях диагностики наследственной патологии.

Учебная карта занятия:

На практическом занятии обучающиеся отвечают на теоретические вопросы из основных разделов темы.

1. Принципы клинической диагностики.
2. Понятие о лабораторных методах диагностики и её «ступенях».
3. Цитогенетические методы диагностики.
4. Биохимические методы диагностики.
5. Молекулярно-генетические методы диагностики.

Практическое занятие №10

Тема: Профилактика наследственной патологии.

Цель занятия: Изучить информацию о возможностях профилактики наследственной патологии.

.

Учебная карта занятия:

На практическом занятии обучающиеся отвечают на теоретические вопросы из основных разделов темы.

Вопросы:

1. Виды профилактики.
2. Медико-генетическое консультирование.
3. Пренатальная диагностика.
4. Неонатальный скрининг наследственных болезней обмена.
5. Периконцепционная профилактика.



МИНЗДРАВ РОССИИ
Федеральное государственное бюджетное
образовательное учреждение высшего образования
«Южно-Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО ЮУГМУ Минздрава России)

МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ
ОБУЧАЮЩИХСЯ

Дисциплина Основы медицинской генетики

Специальность 33.05.02 Педиатрия

Форма обучения очная

Разработчик _____ О.Л. Колесников

Методические указания рассмотрены и утверждены на заседании кафедры
протокол № _____ 7 _____ от _____ 19.04 _____ 2019 _____ г.

Темы для докладов.

Тема самостоятельной внеаудиторной работы № 1. Основные достижения генетики. Основные положения медицинской генетики. Значение генетики для медицины.

Вопросы по теме для самостоятельного изучения.

1. Наиболее значимые открытия в генетике.
2. основные положения медицинской генетики.
3. Значение генетики для медицины.

Тема самостоятельной внеаудиторной работы № 2. Строение клетки эукариотов. Хромосомы: строение, классификация (по строению, Денверская, Парижская). Митоз, мейоз. Гаметогенез

Вопросы по теме для самостоятельного изучения.

1. Морфология клетки эукариотов, функции органоидов.
2. Хромосомы: строение, классификация (по строению, Денверская, Парижская).
3. Митоз: стадии, биологическое значение.
4. Мейоз: характеристика процессов в клетке, биологическое значение.
5. Сперматогенез: характеристика процессов, локализация их в организме.
6. Оогенез: характеристика процессов, локализация их в организме.

Тема самостоятельной внеаудиторной работы № 3. Реализация наследственной информации.

Вопросы по теме для самостоятельного изучения.

1. Генетический код и его свойства.
2. Характеристика процессов, происходящих при транскрипции.
3. Процессинг, описание происходящих процессов.
4. Трансляция, описание происходящих процессов.
5. Посттрансляционные изменения, примеры.

Тема самостоятельной внеаудиторной работы № 4. Карты хромосом. Правила построения родословных. Особенности родословных при заболеваниях с наследственной предрасположенностью

Вопросы по теме для самостоятельного изучения.

1. Понятие о картах хромосом человека.
2. Правила построения родословных.
3. Особенности родословных при заболеваниях с наследственной предрасположенностью.

Тема самостоятельной внеаудиторной работы № 5. Фенотипическая изменчивость.

Вопросы по теме для самостоятельного изучения.

1. Фенотипическая изменчивость: понятие, классификация, примеры. Фенокопии.
2. Основные признаки модификаций, биологическое значение.
3. Понятие о норме реакции.

Тема самостоятельной внеаудиторной работы № 6. Генные болезни (нейрофиброматоз (болезнь Реклингхаузена), синдром Холт-Орама (синдром рука-сердце), синдром умственной отсталости с ломкой X-хромосомой (синдром Мартина-Белл), гликогеновая болезнь у детей, болезнь Вильсона).

Вопросы по теме для самостоятельного изучения.

По всем перечисленным заболеваниям изучить: а) генетическую природу, б) краткий патогенез, в) основные симптомы заболевания, г) принципы диагностики, д) принципы лечения.

Тема самостоятельной внеаудиторной работы № 7. Хромосомные болезни (синдром Патау, синдром Эдвардса, синдром «кошачьего крика»),

Вопросы по теме для самостоятельного изучения.

По всем перечисленным заболеваниям изучить: а) генетическую природу, б) основные симптомы заболевания, г) принципы диагностики, д) принципы лечения.

Тема самостоятельной внеаудиторной работы № 8. Правовые и этические вопросы медицинской генетики

Вопросы по теме для самостоятельного изучения.

1. С чем связаны этические проблемы медицинской генетики.
2. 4 принципа и 3 правила решения этических проблем медицинской генетики.