

Министерство науки и высшего образования РФ
ФГБОУ ВО «Ульяновский государственный университет»
ИНСТИТУТ МЕДИЦИНЫ, ЭКОЛОГИИ И ФИЗИЧЕСКОЙ КУЛЬТУРЫ

**МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ К ПРАКТИЧЕСКИМ ЗАНЯТИЯМ И
ОРГАНИЗАЦИИ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОРДИНАТОРОВ ПО
ДИСЦИПЛИНЕ « МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»**

Дисциплина	Медицинская генетика
Факультет	Последипломного медицинского и фармацевтического образования
Кафедра	Педиатрии
Курс	2

Специальность ординатуры __ **31.08.19 - Педиатрия** _____

код направления (специальности), полное наименование

Форма обучения __ очная _____

Сведения о разработчиках:

ФИО	Кафедра	Должность	Ученая степень, звание
Лютая Зинаида Анатольевна	Педиатрии	доцент	к.м.н., доцент
			-

Ульяновск, 2019 г.

УДК

ББК

С 12

Утверждено решением Ученого совета
Института медицины, экологии и физической культуры
Ульяновского государственного университета
Протокол № _____ от _____ г.

Рецензенты – главный внештатный специалист по медицинской генетике МЗ Ульяновской области Ю.К. Куткова, главный внештатный детский специалист невролог МЗ Ульяновской области, зав. неврологическим отделением ГУЗ УОДКБ врач-невролог С.П. Чубарова.

Лютая З.А

С12 Медицинская генетика: методические рекомендации к практическим занятиям и организации самостоятельной работы / З.А. Лютая – Ульяновск : УлГУ, 2019.

Методические рекомендации подготовлены в соответствии с рабочей программой дисциплины "Медицинская генетика". В структуру входят указания для ординаторов по каждой изучаемой теме согласно плану аудиторных практических работ. Методическое пособие предназначено для ординаторов, обучающихся по специальности 31.08.19 – Педиатрия

© Лютая З.А., 2019

© Ульяновский государственный университет, 2019

СОДЕРЖАНИЕ

Введение.....	4
Цель освоения дисциплины.....	4
Задачи освоения дисциплины.....	4
Предполагаемые результаты (компетенции).....	5
Содержание дисциплины.....	6
Перечень вопросов к зачету.....	10
Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины.....	12

Введение

Методические рекомендации подготовлены в соответствии с требованиями рабочей программы и содержат методические указания по основным разделам учебной дисциплины «Медицинская генетика» согласно действующему учебному плану. Методическое пособие предназначено для ординаторов факультета Последипломного медицинского и фармацевтического образования, обучающихся по специальности 31.08.19 Педиатрия.

Дисциплина «Медицинская генетика» относится к вариативной части (дисциплина по выбору) профессионального блока дисциплин учебного плана освоения образовательной программы подготовки кадров высшей квалификации по специальности _31.08.19. «Педиатрия». Реализуется в 3 семестре.

Цели освоения дисциплины:

формирование у ординаторов профессиональных компетенций клинического мышления для диагностики наследственной патологии, выработка способности и готовности самостоятельно предположить диагноз наиболее часто встречающихся наследственных заболеваний.

Задачи освоения дисциплины

- научить ординаторов определять этапы проведения, методы и возможности медико-генетического консультирования;
- подготовить ординаторов для решения задач по первичному обследованию больного с наследственной и врожденной патологией с целью усвоения клинических особенностей наследственной патологии;
- ознакомить обучающихся с клинико-генетическими методами, направленными на выявление индивидов с повышенным риском развития распространенных наследственных заболеваний;
- обучить ординаторов составить план обследования больного с подозрением на наследственное заболевание, выявить лиц для направления на консультацию к врачу генетику, уметь разработать схему лечения.

Код и наименование реализуемой компетенции	Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с индикаторами достижения компетенций
<p>ПК5- Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов, заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем.</p>	<p>Знать: Симптомы и синдромы при наследственных заболеваний Уметь: трактовать результаты лабораторных и инструментальных методов исследований у ребенка; оформлять истории болезни больного ребенка с наследственной патологией, проводить генеалогический анализ, составлять родословную; определять необходимость направления больного на медико- генетическую консультацию, проводить профилактику наследственной патологии. Владеть: Методами обследования ребенка с наследственной патологией; алгоритмом клинического диагноза; способностью выявить симптомы наследственного заболевания и направить больного к врачу-генетику.</p>
<p>ПК6 - Готовность к ведению и лечению пациентов, нуждающихся в оказании фтизиатрической медицинской помощи.</p>	<p>Знать: врачебную тактику при подозрении на наследственное заболевание, основы проведения клинико-генеалогического метода, показания для направление к врачу генетику, для назначения молекулярно-генетических, цитогенетических методов исследования Уметь: выполнять основные лечебные мероприятия при наиболее часто встречающихся наследственных заболеваниях и болезнях с наследственной предрасположенностью; назначать детям с наследственной патологии-ей адекватное лечение в соответствии с выставленным диагнозом Владеть: Навыками оказания медицинской помощи при наследственных заболеваниях у детей, способом оказания врачебной медицинской помощи наследственных заболеваний.</p>

Содержание дисциплины

Раздел 1. Введение в медицинскую генетику.

Тема 1. Наследственность и патология.

Вопросы к занятию:

1. Задачи медицинской генетики.
2. Значимость медико-генетических знаний в практической работе врача. Связь с биологическими и медицинскими дисциплинами. Значение генетики для медицины.
3. Наследственность и здоровье. Взаимоотношение наследственности и среды в формировании устойчивости и предрасположенности к заболеваниям.
4. Эволюция генотипа человека. Роль наследственности и среды в развитии патологии.
5. Этиология наследственных болезней.
6. Классификация наследственных болезней.
7. Наследственность и клиническая картина.
8. Генетические основы гомеостаза. Соотношение генетических факторов и условий внешней среды в развитии патологии.

Вопросы для самостоятельного изучения:

- Наследственная патология в популяциях.
- Эволюционное накопление патологических мутаций в человеческих популяциях — как главная концепция медицинской генетики.
- Изменчивость наследственных признаков как основа патологии.
- Мутационный процесс как источник наследственных болезней.

Тема 2. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Общие принципы лечения наследственных болезней.

Вопросы к занятию:

1. Общая и частная семиотика наследственной патологии.
2. Особенности клинических проявлений наследственной патологии.
3. Особенности клинического осмотра и физикального обследования больных и их родственников с подозрением на наследственную патологию.
4. Генетические и внешнесредовые причины тератогенеза.
5. Морфогенетические варианты развития и их значение в диагностике наследственной патологии. Общие и специфические морфогенетические варианты. Врожденные пороки развития.
6. Общеклинические особенности проявлений наследственных болезней

7. Принципы клинической диагностики наследственных болезней. Клинико-генеалогический метод. Его суть, возможности, применение.
8. Критерии разных типов наследования. Синдромологический подход к диагностике наследственных болезней.
9. Общие принципы лечения наследственных болезней

Вопросы для самостоятельного изучения:

- Семья как объект медико-генетического наблюдения.
- Клиническая значимость явлений неполной пенетрантности и варьирующей экспрессивности в структуре причин клинического разнообразия этиологически единых форм наследственной патологии.

Раздел 2. Наследственные заболевания

Тема 3. Моногенные болезни. Наследственные заболевания с поражением экстрапирамидной системы

1. Болезнь Вильсона-Коновалова. Общие принципы патогенеза. Особенности клинической картины.
2. Торсионная дистония. Общие черты патогенеза. Клиника, диагностика. Особенности клинической картины. Методы лечения, профилактика.
3. Болезнь Жиль-де-ля Туретта. Общие черты патогенеза. Клиника, диагностика.
4. Особенности клинической картины. Методы лечения, профилактика.
5. Медико-генетическое консультирование при наследственных заболеваниях
6. с поражением экстрапирамидной системы.

Вопросы для самостоятельного изучения:

- Генетическая гетерогенность, клинический полиморфизм наследственных болезней и его причины.
- Генокопии и фенкопии генных болезней.

Тема 4. Моногенные болезни. Наследственные нервно-мышечные заболевания.

Вопросы к занятию:

1. Прогрессирующие мышечные дистрофии: миодистрофия Дюшена, миодистрофия Беккера, Ландузи-Дежерина.
2. Спинальная амиотрофия Верднига-Гоффмана, Кюгельберга-Веландер. Невральные амиотрофии. Общие черты патогенеза. Клиника, диагностика. Особенности клинической картины.

3. Медико-генетическое консультирование при наследственных нервно-мышечных заболеваниях.

Вопросы для самостоятельного изучения:

- Генетическая гетерогенность, клинический полиморфизм наследственных болезней и его причины.
- Генокопии и фенокопии генных болезней.
- Методы лечения, профилактика.

Тема 5. Наследственные спиноцеребеллярные дегенерации

Вопросы к занятию:

1. Атаксия Фридрейха. Атаксия-телеангиэктазия Луи-Бар и др. Общие черты патогенеза. Клиника, диагностика. Особенности клинической картины.
2. Медико-генетическое консультирование при наследственных заболеваниях спиноцеребеллярных дегенерациях.

Вопросы для самостоятельного изучения:

1. Генетическая гетерогенность, клинический полиморфизм спиноцеребеллярные дегенерации, ее причины.
2. Генокопии и фенокопии спиноцеребеллярных дегенераций.
3. Методы лечения, профилактика.

Тема 6. Хромосомные болезни.

Вопросы к занятию:

1. Хромосомные синдромы по аутосомам: синдром Дауна и др., по половым хромосомам: Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера и др., микроделеционные синдромы.
2. Общие черты патогенеза. Клиника, диагностика. Особенности клинической картины.
3. Генокопии и фенокопии генных болезней. Методы лечения, профилактика.
4. Медико-генетическое консультирование при наследственных хромосомных заболеваниях .

Вопросы для самостоятельного изучения:

- Генетическая гетерогенность, клинический полиморфизм хромосомных болезней и его причины.
- Методы лечения, профилактика

Тема 7. Факоматозы.

Вопросы к занятию:

1. Болезнь Гиппель-Линдау, Штурге-Вебера, туберозный склероз, Реклингаузена и др. Общие черты патогенеза. Клиника, диагностика. Особенности клинической картины.
2. Генокопии и фенокопии генных болезней. Методы лечения, профилактика.
3. Медико-генетическое консультирование при наследственных заболеваниях – факоматозы.

Вопросы для самостоятельного изучения:

- генетическая гетерогенность наследственных хромосомных болезней
- клинический полиморфизм наследственных хромосомных болезней и его причины.

Тема 8. Наследственные болезни с поражением пирамидной системы

Вопросы к занятию:

1. Болезнь Штрюмпеля (наследственная спастическая параплегия) др. Общие черты патогенеза. Клиника, диагностика. Особенности клинической картины.
2. Генокопии и фенокопии генных болезней. Методы лечения, профилактика.
3. Медико-генетическое консультирование при наследственных заболеваниях – факоматозы.

Вопросы для самостоятельного изучения:

- генетическая гетерогенность наследственных хромосомных болезней
- клинический полиморфизм наследственных хромосомных болезней и его причины.

Тема 9. Болезни с наследственным предрасположением.

Вопросы к занятию:

1. Роль наследственных и средовых факторов в возникновении широко распространенной патологии неинфекционной этиологии.
2. Генетический полиморфизм популяций. Общая характеристика мультифакториальных заболеваний, наиболее распространенные нозологические формы.
3. . Генетика мультифакториальных заболеваний. Моногенно обусловленная предрасположенность. Полигенная предрасположенность
4. . Общие и частные механизмы реализации предрасположенности. Груз наследственной патологии.

Вопросы для самостоятельного изучения:

- Наследственная патология в популяциях.
- Эволюционное накопление патологических мутаций в человеческих популяциях — как главная теория болезней с наследственным предрасположением.

Тема 10. Профилактика наследственной патологии.

Вопросы к занятию:

1. Виды, пути и формы профилактики наследственных болезней.
2. Первичная и вторичная профилактика.
3. Пути проведения профилактических мероприятий.
4. Формы профилактических мероприятий: МГК, пренатальная диагностика, массовые просеивающие программы и др.
5. Пренатальная диагностика как метод первичной профилактики и его методы
6. Юридическая ответственность врача-генетика перед больным и его родственниками.

Вопросы для самостоятельного изучения:

- Медико-генетическое консультирование (МГК), его задачи, этапы проведения.
- Этнические и правовые вопросы медицинской генетики.

Перечень вопросов к зачету

1. Назовите основные задачи медицинской генетики.
2. Назовите основные методы диагностики наследственных заболеваний.
3. Охарактеризуйте клинико-генеалогический метод.
4. Дайте определение клинического полиморфизма.
5. Каков риск наследственной патологии при аутосомно-рецессивном типе наследования?
6. Что изучает популяционная генетика?
7. Какова причина врожденных пороков развития?
8. Перечислите малые аномалии развития.
9. Назовите методы профилактики наследственных заболеваний.
10. В чем суть медико-генетического консультирования?

11. Назовите основные методы лечения наследственных болезней.
12. Назовите классификацию генных болезней.
13. Перечислите методы пренатальной диагностики.
14. Охарактеризуйте особенности прогрессирующих мышечных дистрофий.
15. Охарактеризуйте особенности синдрома Штурге-Вебера.
16. Назовите показания для проведения медико-генетического консультирования.
17. Назовите инвазивные методы пренатальной диагностики и для чего они используются?
18. Назовите особенности осмотра и физикального обследования пациентов при подозрении на наследственную патологию.
19. Перечислите особенности клинических проявлений наследственной патологии.
20. Какова роль наследственности и среды в развитии наследственных заболеваний?

Список рекомендуемой литературы

А) основная литература:

1. Клиническая генетика: учебник. Бочков Н. П. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011.- 592 с 4-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 448 с. - ISBN 978-5-9704-3318-8 - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433188.html>
2. Мишин Н.Н., Генетика : учебник / Н. Н. Мишин и др. - 2-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 520 с. - ISBN 978-5-9704-3668-4 - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970436684.html>

Б) Дополнительная литература:

1. Мишин В.Ю., Генетика / Мишин В.Ю. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 136 с. (Серия "Библиотека врача-специалиста") - ISBN 978-5-9704-2338-7 - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970423387.html>
2. Неврология и нейрохирургия: учебник в 2-х т. Т.2.: учеб. пособие / Гусев Е. И.; - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015.- 420 с Режим доступа : <http://lib.ulsu.ru/MegaPro/Download/MObject/84/molofeev15.pdf>

3. Детская неврология: уч-к в 2-х т.: учеб. пособие / Петрухин А. С ; М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015.- 272 с Режим доступа
http://lib.ulsu.ru/MegaPro/Download/MObject/128/savonenkova_diff_2015.pdf

В) учебно-методическая литература:

1. Клиническая генетика: учебник/ Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина: под. Ред. Н. П. Бочкова — 4-е изд., доп. и перераб. -М.: ГЭОТАР-Медиа. 2013. -592 с.: ил.

Консультант студента. Сайт: [www. studentlibrary.ru](http://www.studentlibrary.ru).

Профессиональные базы данных, информационно-справочные системы:

1. Электронно-библиотечные системы:

1.1. IPRbooks [Электронный ресурс]: электронно-библиотечная система / группа компаний Ай Пи Эр Медиа . - Электрон. дан. - Саратов , [2019]. - Режим доступа:
<http://www.iprbookshop.ru>.

1.2. ЮРАЙТ [Электронный ресурс]: электронно-библиотечная система / ООО Электронное издательство ЮРАЙТ. - Электрон. дан. – Москва , [2019]. - Режим доступа:
<https://www.biblio-online.ru>.

1.3. Консультант студента [Электронный ресурс]: электронно-библиотечная система / ООО Политехресурс. - Электрон. дан. – Москва, [2019]. - Режим доступа:
<http://www.studentlibrary.ru/pages/catalogue.html>.

1.4. Лань [Электронный ресурс]: электронно-библиотечная система / ООО ЭБС Лань. - Электрон. дан. – С.-Петербург, [2019]. - Режим доступа: <https://e.lanbook.com>.

1.5. Znanium.com [Электронный ресурс]: электронно-библиотечная система / ООО Знаниум. - Электрон. дан. – Москва, [2019]. - Режим доступа: <http://znanium.com>.

2. КонсультантПлюс [Электронный ресурс]: справочная правовая система. /Компания «Консультант Плюс» - Электрон. дан. - Москва : КонсультантПлюс, [2019].

3. База данных периодических изданий [Электронный ресурс] : электронные журналы / ООО ИВИС. - Электрон. дан. - Москва, [2019]. - Режим доступа:
<https://dlib.eastview.com/browse/udb/12>.

4. Национальная электронная библиотека [Электронный ресурс]: электронная библиотека. - Электрон. дан. – Москва, [2019]. - Режим доступа: <https://нэб.рф>.

5. Электронная библиотека диссертаций РГБ [Электронный ресурс]: электронная библиотека / ФГБУ РГБ. - Электрон. дан. – Москва, [2019]. - Режим доступа:
<https://dvs.rsl.ru>.

6. Федеральные информационно-образовательные порталы:

6.1. Информационная система Единое окно доступа к образовательным ресурсам. Режим доступа: <http://window.edu.ru>

6.2. Федеральный портал Российское образование. Режим доступа: <http://www.edu.ru>

7. Образовательные ресурсы УлГУ:

7.1. Электронная библиотека УлГУ. Режим доступа : <http://lib.ulsu.ru/MegaPro/Web> 7.2.
Образовательный портал УлГУ. Режим доступа : <http://edu.ulsu.ru>