



МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РФ
Федеральное государственное бюджетное
образовательное учреждение высшего образования
«ДАГЕСТАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»

Социальный Факультет

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ
Медико-генетическое консультирование

Кафедра социальной медицины социального факультета

Образовательная программа

39.03.02 Социальная работа

профиль подготовки: медико-социальная работа с населением

уровень высшего образования: бакалавриат

форма обучения: очная, заочная

Статус дисциплины: вариативная

Махачкала 2018

Рабочая программа дисциплины «Медико-генетическое консультирование» составлена в 2018 году в соответствии с требованиями ФГОС ВО по направлению подготовки 39.03.02 социальная работа профиль подготовки медико-социальная работа с населением от «12» января 2016г. № 8.

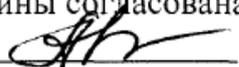
Разработчик: кафедра социальной медицины, Газимагомедова П.К., к.п.н., доцент


Рабочая программа дисциплины одобрена:
на заседании кафедры социальной медицины от «21» 06 . 2018 г., протокол № 10

Зав. кафедрой Магомедова С.А. 
(подпись)

на заседании Методической комиссии социального факультета от «25» 06. 2018г., протокол № 11.

Председатель Абдусаламова Р.А. 
(подпись)

Рабочая программа дисциплины согласована с учебно-методическим управлением
«18» 06. 2018 г. 
(подпись)

Аннотация рабочей программы дисциплины

Дисциплина «Медико-генетическое консультирование» входит в вариативную по выбору часть образовательной программы бакалавриата по направлению 39.03.02 Социальная работа

Дисциплина реализуется на факультете социальном кафедрой социальной медицины.

Содержание дисциплины охватывает круг вопросов, связанных с обеспечением глубокой теоретической и практической подготовки выпускников социального факультета по вопросам организации и проведения медицинского страхования.

Дисциплина нацелена на формирование следующих компетенций выпускника: общекультурных ОК-5, профессиональных – ПК-2.

Преподавание дисциплины предусматривает проведение следующих видов учебных занятий: лекции, практические занятия, самостоятельная работа.

Рабочая программа дисциплины предусматривает проведение следующих видов контроля успеваемости в форме – контрольная работа, тестирование, ролевые (деловые) игры, дискуссии, метод кейсов (метод ситуационных задач) и промежуточный контроль в форме зачета.

Объем дисциплины 3 зачетных единиц, в том числе в 108 академических часах по видам учебных занятий

| Се- местр | Учебные занятия | | | | | | СРС, в том числе экза- мен | Форма проме- жуточной атте- стации (зачет, дифференциро- ванный зачет, экзамен |
|--------------|--|------------------------------|------------------------------|-----|-------------------|--|--|---|
| | в том числе | | | | | | | |
| | Контактная работа обучающихся с преподавателем | | | | | | | |
| | Все го | из них | | | | | | |
| Лек- ции | | Лабора- торные занятия | Практи- ческие занятия | КСР | консуль- тации | | | |
| 8 | 108 | 14 | | 34 | 6 | | 54 | зачет |

1. Цель освоения дисциплины.

Целями освоения дисциплины **«Медико-генетическое консультирование»** являются:

- создание у студентов представления о содержании медико-генетического консультирования в социально-медицинской работе;
- доведение пациенту и его семье в доступной форме информации о степени риска иметь больных детей и оказание им помощи в принятии решения;
- пропаганда медико-генетических знаний среди населения.
- выявление разных способов решения исследовательских задач;
- медико-генетическое консультирование является одним из видов специализированной помощи населению, направленной главным образом на предупреждение появления в семье больных с наследственной патологией;
- систематическое использование результатов научных исследований в обеспечении сохранения и укрепления здоровья социально незащищенных групп населения.

Все это необходимо для успешного решения задач, возникающих в ходе профессиональной деятельности, профессионально и граждански мотивированного участия в решении проблем клиентов путем мобилизации их собственных сил, физических, психических и социальных ресурсов.

2. Место дисциплины в структуре ОПОП бакалавриата.

Дисциплина **«Медико-генетическое консультирование»** входит в вариативную часть по выбору образовательной программы бакалавриата по направлению 39.03.02 «Социальная работа»

Ее изучение логически, содержательно и методически взаимосвязано с другими частями ОПОП. Так, овладение знаниями, умениями и навыками в рамках данной дисциплины обеспечивает необходимый уровень знаний и является базой для успешного усвоения материала по целому ряду дисциплин различных направлений:

- «Социальная медицина»
- «История социальной медицины»
- «Содержание и методика медико-социальной работы»

- «Основы здорового образа жизни»
- «Основы реабилитации»
- «Медико-социальная работа в профилактике заболеваний»
- «Социальная геронтология»
- «Медико-социальная работа в профилактике заболеваний»
- «Психология»
- «Социальная защита и социальное обслуживание населения»
- «Психология социальной работы»
- «Этические основы социальной работы»
- «Деонтология социальной работы»
- «Социальное служение»
- «Основы социальной политики», а также для прохождения учебной и производственной практик.

Требования к результатам освоения содержания дисциплины.

Знания медико-генетического консультирования являются достаточно универсальным инструментом изучения и анализа различных ситуаций, возникающих в практике отчетной деятельности социальных служб, организаций и учреждений для обеспечения их эффективного функционирования. В рамках полевых занятий, как правило, моделируются сложные комплексные процессы и ситуации и анализируются возможные варианты решения проблем возникающих в следствии генетических болезней, их последствий для социальной сфере. Проводятся экспертные оценки управленческих решений и возможные последствия их реализации. При этом в рамках проведения нескольких занятий удастся реализовать несколько различных методических приемов и инструментов отечественного в социальной работе в охране здоровья для поиска эффективных решений, сочетая аналитические и экспериментальные методы, моделирование и экспертные оценки.

В результате изучения данного курса студент:

- имеет представление о МГК, связанные с ним решение проблем относительно появления или риска появления наследственных болезней в семье. Этот процесс заключается в попытке понять медицинские факты, включающие диагноз, возможное течение болезни и доступное лечение, оценить пути наследования болезни и риск ее повторения, принять определенное решение, связанное с величиной повторного риска, выбрать ряд действий в соответствии с этим решением, принимая во внимание степень риска и семейные цели, помочь семье лучше адаптироваться к болезни и риску повторения этой болезни;

- имеет представление о предмете, задачах и разделах социальной медицины, взаимоотношениях и взаимосвязях между социальной и клинической медициной, факторах риска, обуславливающих возникновение и развитие наследственных болезней и проявление их в последующих поколениях и их классификацию, патогенез и профилактику;

- знает структуру заболеваемости, причины возникновения и характер распространения основных наследственных и соматических болезней, социальные основы генетических заболеваний и болезней зависимости, основные способы и средства их профилактики;

- умеет планировать и осуществлять профилактику генетических заболеваний, передаваемых по наследству, организовывать оказание социально-медицинской помощи различным категориям населения.

3. Коды Компетенции из ФГОС ВО обучающегося, формируемые в результате освоения дисциплины.

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование у обучающихся элементов следующих компетенций:

3. Компетенции обучающегося, формируемые в результате освоения дисциплины (перечень планируемых результатов обучения).

| Код Компетенции из ФГОС ВО | Формулировка компетенции из ФГОС ВО | Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций) |
|----------------------------|---|--|
| ОК-5 | Обладать способностью к коммуникации в устной и письменной формах на русском и иностранных языках для решения межличностного и межкультурного взаимодействия. | <p>- знает, что социальная антропология сосредоточена на изучении социальной организации культурного разнообразия в современном мире. Антропология дает возможность понимать специфику этнических, религиозных, локальных общностей и многих других.</p> <p>Умеет решать проблемы социальной антропологии и связанные с ней проблемы социокультурных отношений</p> |

| | | |
|--------------------|---|---|
| | | <p>и их решение. Вы станете экспертом по проблемам межэтнических отношений и межкультурному взаимодействию в современных условиях глобализации и мультикультурализма.</p> <p>Владет навыками обобщения и критического анализа статистических данных, источников информации в области социально-правового регулирования социальной работы.</p> |
| <p>ПК-2</p> | <p>- быть способным к выбору, разработке и эффективной реализации технологий и технологий социальной работа, направленных на обеспечение прав человека в сфере социальной защиты.</p> | <p>Знать: цели, задачи, принципы и основы функционирования системы социальной работы как профессиональной деятельности;</p> <p>Уметь: учитывать этнокультурные, региональные, национальные, исторические особенности при создании инновационных социальных проектов в рамках мероприятий государственной и корпоративной социальной политики в оказании медико-социальной помощи в охране здоровья населения.</p> <p>Владеть: навыками по координации и посреднической деятельности в решении проблем клиента, связанных со здоровьем и медико-социальной поддержкой, благополучия граждан различных социальных групп.</p> |
| | | |

В результате освоения дисциплины обучающийся **знать:**

- содержание МГК, ее задачи, цели и значение для профилактики заболеваний.

- основные понятия МГК, генетические термины и знаки используемых при составлении генетических карт.

уметь:

- самостоятельно определять и формулировать проблемы, цели и задачи исследования;

- разбираться в закономерностях деятельности социальных структур, входящих в систему медико-генетического консультирования населения;

владеть:

- навыками обобщения и критического анализа литературных данных, источников информации;

- методическими приемами структурно-функционального анализа различных видов деятельности.

4. Объем, структура и содержание дисциплины

4.1 Структура и содержание дисциплины «Медико-генетическое консультирование».

Общая трудоемкость дисциплины составляет 3 зачетные единицы (108 часа).

| /п | Раздел дисциплины | Семестр | Неделя семестра | Виды учебной работы, включая самостоятельную работу студентов и трудоемкость (в часах) | | | | | Формы текущего контроля успеваемости (по неделям семестрам) Форма промежуточной аттестации (по семестрам) |
|----|---|---------|-----------------|--|-----------|----------|-----------|------------|---|
| | | | | лекции | семинары | КСР | сам.раб. | общ. | |
| 1. | История возникновения МГК в России, ее цели, задачи, этапы деятельности и функции. | II | 1-10 | 8 | 14 | 2 | 26 | 36 | Устный и письменный опрос, тестирование и проверка усвоения понятийного аппарата – еженедельно и в конце модуля |
| 2. | Наследственные болезни-классификация, эпидемиология и патогенез, методы диагностики и профилактики. | II | 8-14 | 6 | 18 | 4 | 30 | 36 | Устный и письменный опрос, тестирование и проверка усвоения понятийного аппарата – еженедельно и в конце модуля |
| | Всего | | | 14 | 32 | 6 | 56 | 108 | |

II. Материалы, устанавливающие содержание и порядок изучения дисциплины.

**2.1. Распределение часов по темам и видам учебной работы.
Очная форма обучения.**

| Тема «№» | Название разделов и тем | Всего часов по учебному плану | Виды учебных занятий | | КСР | Самост. работа |
|--|---|--|------------------------------------|----------|-----|-------------------|
| | | | Аудиторные занятия, в том числе | | | |
| | | | лекции | Семинары | | |
| Модуль №1. История возникновения генетики в России. МГК ее цели, задачи и принципы, функции. | | | | | | |
| 1. | Введение в медицинскую генетику. Истоки зарождения, развития и периодизации генетики в России. | 8 | 2 | 4 | | 2 |
| 2. | Предмет МГК, ее цели, задачи, этапы деятельности и функции. Современные методы диагностики в МГК. | 8 | 2 | | | 6 |
| 3. | Законы Менделя и их значение в вопросах наследования изменчивости и видообразования. | 8 | 2 | 2 | | 4 |
| 4. | Генетический прогноз и медико-генетическое консультирование. Генофонд популяции человека. | 6 | 2 | 2 | | 2 |
| 5. | Взаимодействие генов(аллельных и неаллельных генов), понятие доминирования и ее значение в ге- | 6 | | 2 | 2 | 2 |

| | | | | | | |
|--|---|-----------|-----------|-----------|----------|-----------|
| | нетике. | | | | | |
| Итого: | | 36 | 8 | 10 | 2 | 16 |
| Модуль № 2. Наследственные болезни - классификация, эпидемиология и патогенез, методы диагностики и профилактика. | | | | | | |
| 1. | Наследственные болезни - классификация, эпидемиология и патогенез, методы диагностики и профилактика. | | 2 | | | 4 |
| 2. | Хромосомные болезни и их классификация(Синдромы Дауна, Патау, Кляйфельтера) | | | 2 | | 4 |
| 3. | Хромосомные болезни и их классификация (Синдромы Дауна, Патау, Кляйфельтера) | | 2 | 2 | | 2 |
| 4. | Факторы патологии и значение наследственной предрасположенности. | | | 2 | | 4 |
| 5. | Генетические маркеры и их значение в диагностике заболеваний с наследственной предрасположенностью. | | 2 | | | 4 |
| 6. | Современные подходы по укреплению здоровья населения и профилактики наследственных заболеваний в МГК. | | | 2 | | 2 |
| Итого: | | 36 | 6 | 8 | 2 | 20 |
| Итого по дисциплине: | | 72 | 14 | 18 | 4 | 36 |

Заочная форма обучения.

| Тема «№» | Названия разделов и тем | Всего часов по учебному плану | Виды учебных занятий | | КСР | Самост. работа |
|---|--|--|------------------------------------|-----------|----------|-------------------|
| | | | Аудиторные занятия, в том числе | | | |
| | | | лекции | Семинары | | |
| Модуль №1. История возникновения генетики в России. МГК ее цели, задачи и принципы, функции. | | | | | | |
| 1. | История возникновения генетики, ее цели, задачи и принципы, функции социальной работы в охране здоровья. | 36 | 10 | 20 | 2 | 44 |
| Итого: | Модуль №1. | 36 | 10 | 20 | 2 | 44 |
| Модуль №2. Наследственные болезни - классификация, эпидемиология и патогенез, методы диагностики и профилактика. | | | | | | |
| 2. | Предмет МГК, ее цели и задачи, этапы деятельности и функции. | 36 | 6 | 16 | 2 | 44 |
| Итого: | Модуль №2. | 36 | 6 | 16 | 2 | 44 |
| Итого по дисциплине: | | 108 | 16 | 36 | 4 | 88 |

2.2. Содержание курса.

Модуль 1. История возникновения генетики в России. МГК ее цели, задачи и принципы, функции.

Тема 1. Введение в медицинскую генетику. Истоки зарождения, развития и периодизации генетики в России.

Тема 2. Предмет МГК, ее цели, задачи, этапы деятельности и функции. Современные методы диагностики в МГК.

Зарождение системы МГК в России. Основные этапы становления системы МГК, как составная часть медицины. Состояние системы МГК в разные исторические периоды. Организация МГК и значение ее в охране здоровья населения, цели, задачи и этапы МГК. Определение степени генетического риска. Морально-этические основы МГК.

МГК как наука и академическая дисциплина.

Актуальные вопросы организационной системы МГК в охране здоровья. Разработка механизмов взаимодействия системы МГК с другими системами различных сфер, равно как взаимосвязей с собственными подсистемами в целях сохранения здоровья населения и пропаганды медико-генетических знаний среди населения

Место и роль МГК при оказании медико-социальной помощи населению в группах социального риска. Основные функции специалиста по социальной работе имеющего познания в области МГК и его участие в оказании медико-социальной помощи.

Современные методы диагностики, используемые в МГК: биохимический, цитогенетический, молекулярно-генетический, онтогенетический.... методы.

Тема 3. Законы Менделя и их значение в вопросах наследования изменчивости и видообразования.

Первый закон Менделя – закон единообразия первого поколения (закон доминирования).

Второй закон Менделя-закон расщепления признаков. Понятие неполного доминирования наследования признаков.

Цитологические основы единообразия первого поколения и расщепления признаков во втором поколении.

Гипотеза (закон) чистоты гамет.

Третий закон Менделя - закон независимого комбинирования (наследования) признаков.

Алгоритм решения генетических задач.

Тема 4. Генетический прогноз и медико-генетическое консультирование. Генофонд популяции человека.

Генеалогический анализ.

Тема 5. Взаимодействие генов (аллельных и неаллельных генов), понятие доминирования и ее значение в генетике.

Изучить методы профилактики моногенных и хромосомных синдромов, виды медико-генетического консультирования, его задачи, этапы. Провести расчет риска при моногенных заболеваниях в родственных браках (инбридных и инцестных), определить эмпирический риск при мультифакториальных заболеваниях. Познакомиться с принципами лечения наследственных заболеваний.

Модуль 2. Наследственные болезни - классификация, эпидемиология и патогенез, методы диагностики и профилактика.

Тема 1. Уровни организации генома. Классификация наследственных заболеваний. Генетические болезни и их классификация. Эпидемиология генетических заболеваний. Генетические карты и их значение в развитии здравоохранения и медицины.

В основу генетической классификации наследственных болезней положен, во-первых, тип мутаций, во-вторых, характер взаимодействия со средой. В связи с этим наследственную патологию в настоящее время делят на пять групп:

1. генные болезни;
2. хромосомные болезни;
3. болезни с наследственной предрасположенностью (мультифакториальные);
4. генетические болезни соматических клеток;
5. болезни генетической несовместимости матери и плода.

1. **Генные болезни** обусловлены мутациями на генном уровне. Число зарегистрированных на сегодняшний день генных болезней превышает три тысячи. Это такие заболевания, как гемофилия, альбинизм, фенилкетонурия, ахондроплазия, серповидно-клеточная анемия, муковисцидоз. Поскольку генные мутации могут затрагивать разные локусы одного и того же гена, одно и то же заболевание может встречаться в нескольких клинических вариантах. Так, более 30 патологических мутаций известно для гена фенилкетонурии; более 120 вариантов мутаций, ведущих к анемиям, выявлено у гена гемоглобина.

Клинический принцип классификации генных болезней основан на том, какой орган или система органов вовлечены в патологический процесс. Различают нервные, нервно-мышечные, эндокринные, болезни сердечно-сосудистой, опорно-двигательной, дыхательной, выделительной и других систем органов.

Тема 2. Хромосомные болезни и их классификация (Синдромы Дауна, Патау, Кляйфельтера и ...).

Хромосомные болезни обусловлены изменением структуры или числа хромосом. Характерным отличием хромосомных и геномных болезней является их возникновение как в ходе гаметогенеза родителей, так и непосредственно в зиготе или на ранних стадиях дробления.

Геномные мутации, встречающиеся у человека, бывают 2-х типов: моносомия (анеуплоидия), когда хромосомный комплекс уменьшается ($2n - 1$), и полисомия, когда число отдельных хромосом увеличено, например, трисомия ($2n + 1$). Осо-

бенно тяжелы моносомии. Считают, что около 20 % случаев моносомии заканчиваются летально еще в первые дни эмбрионального развития или приводят к гибели зародыша на более поздних стадиях (спонтанные аборты).

Моносомия всего организма описана для X-хромосомы. Это *синдром Шерешевского-Тернера* (44 + XO), проявляющийся у женщин, для которых характерны патологические изменения телосложения (малый рост, короткая шея), нарушения половой системы (отсутствие большинства женских вторичных половых признаков), умственная ограниченность. Женщины-трисомики (44 + XXX) отличаются нарушениями полового, физического и умственного развития (*трипло-икс синдром*). Мужчины с *синдромом Клайнфельтера* (44 + XXY) характеризуются недоразвитием гонад, дегенерацией семенных канальцев, нередко умственной отсталостью, высоким ростом за счет непропорционально длинных ног и т. д.

Тема 3. Причины и механизмы изменчивости (мутации).

Классификация изменчивости. Мутационная изменчивость.

Генные мутации. Мутации по типу замены азотистых оснований.

Спонтанные мутации или мутации со сдвигом. Мутации по инверсии.

Хромосомные мутации. В зависимости от уровня повреждения наследственного материала различают генные, хромосомные и геномные мутации, в зависимости от типа поврежденных клеток — генеративные и соматические.

Понятия хромосомные мутации или aberrации. Значение *кроссинговера*. Нарушение кроссинговера, при котором хромосомы обмениваются неравноценным генетическим материалом, приводит к появлению новых групп сцепления, где отдельные участки выпадают - *делеция* - или удваиваются - *дупликация*. При таких перестройках меняется число генов в группе сцепления. Разрывы хромосом могут возникать так же под действием различных внешних факторов, чаще физических (например, ионизирующее излучение), некоторых химических соединений, вирусов. Нарушение целостности хромосом может сопровождаться поворотом ее участка, находящегося между разрывами, на 180° - *инверсия*. Фрагмент хромосомы, отделившийся от нее при разрыве, может прикрепиться к другой хромосоме - *транслокация*. Нередко две поврежденные негомологичные хромосомы взаимно обмениваются оторвавшимися участками - *реципрокная транслокация*. Возможно присоединение фрагмента к своей же хромосоме, но в другом месте - *транспозиция*. Особую категорию хромосомных мутаций представляют *aberrации*, связанные со слиянием или разделением хромосом, когда две негомологичные структуры объединяются в одну - *робертсоновская транслокация*, или одна хромосома образует две самостоятельные хромосомы. При таких мутациях не только изменяется морфология хромосом, но и изменяется их количество в кариотипе. Последнее можно рассматривать как геномную мутацию. Причиной *геномных мутаций* может быть также нарушение процессов, протекающих в мейозе. Нарушение расхождения бивалентов в *анафазе* приводит к появлению гамет с разным количеством хромосом. Оплодотворение таких гамет нормальными половыми клет-

ками приводит к изменению общего числа хромосом в кариотипе за счет уменьшения (*моносомия*) или увеличения (*трисомия*) числа отдельных хромосом. Такие нарушения структуры генома, называют *анэуплоидией*. При повреждении механизма распределения гомологичных хромосом клетка остается неразделившейся, и тогда образуются диплоидные гаметы. Оплодотворение таких гамет приводит к образованию триплоидных зигот, то есть происходит увеличение числа наборов хромосом - *полиплоидия*. Любые мутационные изменения в наследственном материале гамет - *генеративные мутации* - становятся достоянием следующего поколения, если такие гаметы участвуют в оплодотворении.

Тема 4. Факторы патологии и значение наследственной предрасположенности.

Значение наследственной предрасположенности Болезни с наследственной предрасположенностью - большая нозологически разнообразная группа заболеваний, развитие которых обусловлено взаимодействием определенных наследственных факторов (мутации, сочетания генов) и факторов среды. В основе наследственной предрасположенности лежит широкий полиморфизм.

Полигенная наследственная предрасположенность. Полигенная наследственная предрасположенность определяется сочетанием аллелей нескольких генов. Именно их комбинация предрасполагает к болезням.

Классификация генных болезней условна и многокомпонентна.

Выделяют **три принципа классификации**: генетический, клинический и патогенетический. В соответствии с генетическим принципом генные болезни делят на группы *по типам наследования*: аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные, X-сцепленные доминантные, X-сцепленные рецессивные, Y-сцепленные и митохондриальные. Отнесение болезни к той или иной группе позволяет врачу ориентироваться относительно ситуации в семье и определить вид *медико-генетической помощи*.

Тема 5. Генетические маркеры и их значение в диагностике заболеваний с наследственной предрасположенностью.

Суть метода использования **генетических маркеров** состоит в сравнении частоты распространенности тех или иных полиморфных белков (генетических маркеров) при данной болезни и в группе здоровых индивидов. Изучение ассоциации генетических маркеров с болезнями началось с анализа частоты встречаемости групп крови системы АВ0 при разных заболеваниях. Новые полиморфные системы, которые открывались и изучались генетикой, также рассматривались на предмет ассоциации с болезнями. Широкое распространение получил анализ ассоциаций разных болезней с антигенами системы главного комплекса гистосовместимости (особенно антигенами HLA). Большинство исследований ассоциаций болезней с маркерами - эмпирические. На сегодняшний день особенно большие сведения накоп-

лены об ассоциации болезней с иммунологическими маркерами - антигенами групп крови АВ0 и системы HLA, с гаптоглобинами крови и секретором. Например, у индивидов с группой крови А (II), по сравнению с лицами с группой крови 0 (I), достоверно чаще встречается рак желудка, толстой кишки, яичника, шейки матки и других локализаций. Обладатели группы крови 0 (I) чаще страдают язвенной болезнью желудка и двенадцатиперстной кишки. Однако необходимо отметить, что обнаруженные ассоциации отличаются небольшой величиной: риск для большинства из них повышается на 10- 30 %. По сравнению с ними ассоциации по антигенам системы HLA весьма существенны. Например, риск развития анкилозирующего спондилита у носителей антигена В27 составляет 90 %. Имеются работы по изучению ассоциаций болезней с другими полиморфными системами, например, с тем или иным фенотипом сывороточного белка гаптоглобина (Hr 1-1,2-1,2-2). Для обладателей первого фенотипа риск заболеть острым или хроническим лимфобластным лейкозом в 3,5 раза выше, чем для обладателей второго.

2.2 Тематика практических и семинарских занятий:

Модуль 1. История возникновения генетики в России. МГК ее цели, задачи и принципы, функции.

Тема 1. Введение в медицинскую генетику. Истоки зарождения, развития и периодизации генетики в России.

История развития отечественной генетики и ее периодизация.
«Лысенковщина» и ее влияние на развитие советской генетики. Исторические корни зарождения генетики в России, позволяющие рассматривать их как этапы становления и основу отечественной медицинской генетики.

Тема 2. Предмет МГК, ее цели, задачи, этапы деятельности и функции. Современные методы диагностики в МГК.

Зарождение системы МГК в России. Основные этапы становления системы МГК, как составная часть медицины. Состояние системы МГК в разные исторические периоды. Организация МГК и значение ее в охране здоровья населения, цели, задачи и этапы МГК. Определение степени генетического риска. Морально-этические основы МГК.

Актуальные вопросы организационной системы МГК в охране здоровья. Разработка механизмов взаимодействия системы МГК с другими системами различных сфер, равно как взаимосвязей с собственными подсистемами в целях сохранения здоровья населения и пропаганды медико-генетических знаний среди населения. Всемирная организация здравоохранения: стратегия в решении проблем генетического здоровья популяции человека. Необходимость учета зарубежного опыта профессиональной работы МГК, в целях расширения возможности диагностирования наследственных патологий и их последствий. Современные методы диагностики используемые в

МГК: биохимический, цитогенетический, молекулярно-генетический, онтогенетический.... методы.

Состояние МГК в РФ. Состояние работы МГК в учреждениях социального обслуживания системы социальной защиты населения. Результаты отечественных комплексных научных исследований проблем здоровья и образа жизни, раскрывающих методологические и методические основы изучения здоровья населения, отдельных групп, семьи, индивидуума, проблем здоровья и образа жизни и факторов, их обуславливающих.

Тема 3 . Законы Менделя и их значение в вопросах наследования изменчивости и видообразования.

Георг Иоганн Мендель - австрийский ученый, основоположник генетики. Закон распределения или Первый закон Менделя. Первый закон Менделя – закон единообразия первого поколения (закон доминирования).

Второй закон Менделя-закон расщепления признаков. Понятие неполного доминирования наследования признаков.

Цитологические основы единообразия первого поколения и расщепления признаков во втором поколении. Гипотеза (закон) чистоты гамет.

Анализ потомства. Анализирующее скрещивание.

Третий закон Менделя - закон независимого комбинирования (наследования) признаков.

Алгоритм решения генетических задач.

Тема 4. Генетический прогноз и медико-генетическое консультирование. Генотип населения человека.

Генетика человека, эволюционное учение, эволюционная генетика и ее влияние на развитие популяции человека.

Популяционно-статистический и дерматографический методы изучения частоты генов и генотипов в популяции.

Меры необходимые для создания системы государственной статистики прогнозирования генетического здоровья населения РФ. Методы сбора информации в МГК о статистике генетических заболеваний среди населения РФ на разных уровнях. Основные правила и приемы систематизации, интерпретации и использования информационного материала в МГК, ведение системы регистра семей и больных с врожденной и наследственной патологией и их диспансерное наблюдение. Проблема качества информации в МГК. Социальная диагностика, социальное моделирование и социальное проектирование в социальной работе по реабилитации разных групп населения с последствиями генетических заболеваний.

Стратегия ВОЗ в целях достижения «здоровья для всех», обосновывающая важность интеграции медицинской и социальной деятельности в этом направлении, а также необходимость развития межсекторального сотрудничества в том числе и генетике.

Тема 5. Воспроизводство генетического материала.

Взаимодействие генов (аллельных и неаллельных генов), понятие доминирования и ее значение в генетике.

Структура и строение и виды ДНК и РНК. Изучение механизмов репликации, Самокоррекции, репарации ДНК и РНК.

Модуль 2. Наследственные болезни - классификация, эпидемиология и патогенез, методы диагностики и профилактика.

Тема 1. Уровни организации генома. Классификация наследственных заболеваний. Генетические болезни и их классификация. Эпидемиология генетических заболеваний. Генетические карты и их значение в развитии здравоохранения и медицины.

Тема 2. Хромосомные болезни и их классификация (Синдромы Дауна, Патау, Кляйфельтера и ...).

Типы наследования, понятие доминирования признака наследования признака. Рecessивный признак. Кодоминирование.

Тема 3. Причины и механизмы изменчивости (мутации).

Классификация изменчивости. Мутационная изменчивость.

Генные мутации. Мутации по типу замены азотистых оснований. Спонтанные мутации или мутации со сдвигом. Мутации по инверсии.

Хромосомные мутации.

Тема 4. Факторы патологии и значение наследственной предрасположенности.

Наследственные и ненаследственные факторы. Понятие мультифакторальности наследственных заболеваний. Наследственные болезни, болезни наследственной предрасположенностью, ненаследственные болезни. Наследственная изменчивость. Классификация наследственной патологии.

Современные подходы к укреплению здоровья и профилактике наследственных заболеваний. Правовой механизм обеспечения здоровья населения, морально-этические стороны МГК.

Тема 5. Генетические маркеры и их значение в диагностике заболеваний с наследственной предрасположенностью.

Принцип индивидуального лечения. Симптоматическое лечение.

Типы компьютерных технологий, технологические этапы и методы компьютерных исследований в системе МГК необходимых для ранней диагностики наследственных заболеваний. Информационный подход к организации и планированию пропаганды по профилактике и предупреждению наследственных заболеваний в МГЦ.

Особенности развития социального обслуживания населения в Российской Федерации на основании многофакторной социальной политики, учета больных с наследственными заболеваниями, оказания социально медицинских, психолого-педагогических, социально-правовых услуг, проведения социальной адаптации и реабилитации больных с последствиями генетических патологий, организация скрининговых исследований наиболее часто встречающихся генетических патологий у новорожденных.

Учебно-методическое и информационное обеспечение по отдельным разделам дисциплины:

а) основная литература:

1. *Гармашева Н.А., Константинова Н.Н.* Введение в перинатальную медицину. – М., 1978.
2. *Запорожан В.Н., Аряев Н.Л.* Практические проблемы перинатологии (лекция) // Российский вестник перинатологии и педиатрии, 1995. – №5 – с. 10–16.
3. *Кириченко А.П., Тараховский М.Л.* Влияние лекарственных средств на плод. – М.: Медицина, 1990.
4. *Кузнецов М.И., Золотухина Т.В., Матвеева Е.В.* Опыт использования кордоцентеза в целях пренатальной диагностики // Педиатрия, 1994. – №2 – с 93–94.
5. *Лазюк Г.И.* Тератология человека. – М.: Медицина, 1979.

б) дополнительная литература:

1. Лищук В.М., Мосткова Е.В. Основы здоровья: актуальные задачи, решения, рекомендации: Обзор научного совета РАМН «Фундаментальные основы здоровья». - М., 1994. - 134 с.

2. Медицина и социальная работа: Методологический семинар / Отв. ред. и сост. А.В.Мартыненко. – М.: Инст. социальной работы, 1998. – 105 с.

3. Медико-социальные основы здоровья: Учебная программа базовой подготовки по социальной работе /Коллектив авторов под рук. А.В. Мартыненко. – М.: Институт молодежи, ММА им. И.М. Сеченова, 1993. -116с.

4. Мартыненко А.В. Медико-социальная работа: теория, технологии, образование. – М.: Наука, 1999. – 240 с.

5. Медицина и социальная работа: Методологический семинар / Отв. ред. и сост. А.В.Мартыненко. – М.: Инст. социальной работы, 1998. – 105 с.

6. Федеральный закон «Об основах социального обслуживания населения в Российской Федерации» от 10 декабря 1995 года № 195-ФЗ // СЗ РФ. 1995. № 50. Ст. 4872.

в) программное обеспечение и интернет-ресурсы:

1. Научная библиотека ДГУ www.elib.dgu.ru

2. Минздравсоцразвития РФ <http://www.minzdravsoc.ru/>

3. МЗ РД <http://www.mzrd.ru/>

4. Приоритетный национальный проект «Здоровье» http://rost.ru/projects/health/health_main.shtml

5. Всероссийский форум «Здоровье нации» <http://www.znopr.ru/>

6. Программа по формированию здорового образа жизни <http://www.minzdravsoc.ru/special/healthcenters>

7. <http://www.textreferat.com/referat-5200.html>

а) основная литература:

1. Н.П. Бочков Медицинская генетика. – М., 1984, 363 с.

2. Е.Г. Лильин, Е.А. Богомазов Генетика для врачей. – М., 1990, 254 с.

3. Черносвитов Е.В. Специальная социальная медицина. – М.: Академический Проект; Фонд “Мир”, 2004. – 704 с. – (“Gaudeamus”)

4. Численность и размещение населения. – М.:ИИЦ “Статистика России”, 2004. – 574 с. (Итоги Всероссийской переписи населения.: В 14 т./

5. Краткий толковый словарь медицинских терминов: Учебное пособие. Издание 3-е, переработанное и дополненное/ автор-составитель Магомедова С.А. – Махачкала: Изд-во «Малая полиграфия», 2007 – 123 с.

б) дополнительная литература:

1. Решетников А.В. Социология медицины (введение в научную дисциплину): Руководство. – М. Медицина, 2002. – 976 с.
2. Решетников А.В. Социология медицины (введение в научную дисциплину): Руководство. – М. Медицина, 2002. – 976 с.
3. Показатели здоровья населения Республики Дагестан в 2002 г. – Махачкала: РМИАЦ МЗ РД: ГУП “Типография МЗ РД”, 2003. – 277 с.
4. Показатели здоровья населения Республики Дагестан в 2003 г. – Махачкала: РМИАЦ МЗ РД: ООО “Матрица”, 2004. – 287 с.
5. Показатели здоровья населения Республики Дагестан в 2004 г. – Махачкала: РМИАЦ МЗ РД: ООО “Матрица”, 2005. – 257 с.
6. Показатели здоровья населения Республики Дагестан в 2005 г. – Махачкала: РМИАЦ МЗ РД: ООО “Матрица”, 2006. – 261 с.
7. Показатели здоровья населения Республики Дагестан в 2006 г. – Махачкала: РМИАЦ МЗ РД: ООО “Матрица”, 2007. – 265 с.

в) программное обеспечение и интернет-ресурсы:

1. www.cato.narod.ru
2. www.kotik911.narod.ru
3. <http://socmed.narod.ru>
4. <http://www.finam.ru/dictionary/word>
5. <http://www.sduto.ru/2/14/484/index1.5.html>
6. <http://dmo.econ.msu.ru/demografia/>

Методические указания студентам.

В процессе подготовки к занятиям студенту следует обобщить и сделать критический анализ литературных данных, анализ источников информации, определить свое отношение к изучаемым проблемам, свое понимание поставленных вопросов.

Для более успешного выполнения заданий студенту необходимо, прежде всего, ознакомиться с содержанием рабочей программы, после чего изучить соответствующий раздел программы курса, учебника, ознакомиться с наглядными пособиями, изучить литературные источники, рекомендуемые к теме курса.

При изучении литературных источников необходимо сначала прочитать работу, а затем своими словами передать краткое содержание. Рекомендуется конспектировать литературные источники, указанные ведущим курс преподавателем. Изучая их, следует записывать вопросы, требующие дополнительного выяснения, выписывать цитаты, относящиеся к сути изучаемого вопроса. По всем вопросам, относящимся к содержанию рабочей программы, студент может получить консультацию у преподавателя, ведущего курс.

Для более успешной подготовки к занятиям и профессионального становления необходимо свободно владеть понятийным аппаратом. Все дефиниции, имеющие отношение к изучаемым темам представлены в учебном пособии «Краткий толковый словарь медицинских терминов» Магомедовой

С.А., предоставляемым кафедрой всем студентам во время изучения дисциплины. Во время, отведенное для самостоятельной подготовки кафедра предоставляет студентам возможность просмотра учебных видеоматериалов в специализированной аудитории для изучения медико-социальных дисциплин, а также возможность использовать личную специализированную библиотеку заведующей кафедрой Магомедовой С.А. в режиме читального зала.

Самостоятельная работа должна носить систематический характер. Ее результаты контролируются преподавателем и учитываются при аттестации студента (промежуточный контроль по модулю, экзамен). Для этого проводятся тестирование, экспресс-опрос на лабораторных занятиях, заслушивание рефератов, проверка письменных работ.

| Разделы и темы для самостоятельного изучения | Виды и содержание самостоятельной работы |
|--|---|
| <p>Модуль №1. История возникновения генетики в России. МГК ее цели, задачи и принципы, функции.</p> | <p>Проработка учебного материала по конспектам лекций, учебно-методическому пособию «Медицинская генетика», их конспектирование.</p> <p>Поиск и обзор научных публикаций и электронных источников информации, подготовка заключения по обзору.</p> <p>Составление выводов на основе проведенного анализа. Написание рефератов. Работа с тестами и вопросами для самопроверки.</p> |
| <p>Модуль №1. Наследственные болезни - классификация, эпидемиология и патогенез, методы диагностики и профилактика.</p> | <p>Проработка учебного материала по конспектам лекций, учебно-методическому пособию «Медицинская генетика», их конспектирование.</p> <p>Поиск и обзор научных публикаций и электронных источников информации, подготовка заключения по обзору.</p> <p>Составление выводов на основе проведенного анализа. Написание рефератов. Работа с тестами и вопросами для самопроверки.</p> |

Рекомендуемый порядок работы студентов при выполнении некоторых видов самостоятельной работы

Мы рекомендуем следующий порядок самостоятельной работы студентов с основной и дополнительной литературой:

- 1) ознакомиться с содержанием главы учебника, монографии, статьи, стараясь в первую очередь понять сущность исследуемой в работе проблемы;
- 2) уяснить основные характеристики исследуемых процессов и явлений, осмыслить главные выводы, представленные в работе и сформулировать на их базе собственные;
- 3) кратко законспектировать материал, осветив соответствующий вопрос (вопросы) рабочей программы дисциплины.

Подготовка краткого конспекта является обязательным условием успешного усвоения предмета.

Для самостоятельной работы, студентам предлагается написать реферат по одной из рекомендованных тем для более полного изучения основ социальной работы. Студент должен выбрать одну из тем, приведенных ниже в программе. Реферат сдается преподавателю в течение второй половины семестра, но не позднее, чем за 10 дней до начала зачетной недели.

Реферат является самостоятельным изучением выбранной темы и должен включать в себя следующие части:

1. Содержание.
2. Введение (цели и задачи исследования, обоснование выбора темы).
3. Основной текст (не менее двух глав).
4. Заключение (основные итоги работы).
5. Список использованной литературы (включая интернет-сайты).

Реферативная работа предполагает самостоятельную работу с материалом (научными статьями, статистическими исследованиями, законодательными и нормативными актами) и подробный анализ полученной информации по выбранной проблематике. Одним из важнейших факторов при оценке качества работы является умение грамотно работать с литературой, т.е. ссылаться на используемую в реферате базу источников.

Формой отчетности по результатам самостоятельной работы является количество набранных баллов при защите реферата.

2.5. Методические указания преподавателю.

1. Изучив глубоко содержание учебной дисциплины, целесообразно разработать матрицу наиболее предпочтительных методов обучения и форм самостоятельной работы студентов, адекватных видам лекционных и семинарских занятий.

2. Необходимо предусмотреть развитие форм самостоятельной работы, выводя студентов к завершению изучения учебной дисциплины на её высший уровень.

3. Пакет с заданиями для самостоятельной работы выдается в начале семестра. При этом задания разделяются на обязательные и факультативные и определяются предельные сроки их выполнения и сдачи.

4. Организуя самостоятельную работу, необходимо постоянно обучать студентов методам такой работы.

5. Вузовская лекция - главное звено дидактического цикла обучения. Её цель – формирование у студентов ориентировочной основы для последующего усвоения материала методом самостоятельной работы.

Учитывая значимость лекций, как главного звена дидактического цикла обучения, необходимо привести их содержание в соответствие со следующими дидактическими требованиями:

- изложение материала от простого к сложному, от известного к неизвестному;

- логичность, четкость, ясность в изложении материала;
- возможность проблемного изложения, дискуссии, диалога с целью активизации деятельности студентов;
- опора смысловой части лекции на подлинные факты, события, явления, статистические данные;
- тесная связь теоретических положений и выводов с практикой и будущей профессиональной деятельностью студентов.

Необходимо знать и применять на практике существующие в педагогической науке варианты лекций, максимально использовать их дидактические и воспитательные возможности. При изложении материала необходимо помнить, что почти половина информации на лекции передается через интонацию. В профессиональном общении исходить из того, что восприятие лекций студентами очной и заочной форм обучения в силу возрастных особенностей может существенно отличаться по готовности и умению.

6. Семинары проводятся по узловым и наиболее сложным вопросам и темам учебной программы. Обязательным при их проведении является наличие элементов дискуссии, проблемности, диалога между преподавателем и студентами и самими студентами. При подготовке и проведении семинарских занятий необходимо придерживаться следующих правил:

- разработка учебно-методического материала;
- формулировка темы семинарского занятия должна соответствовать программе и Госстандарту;
- определить дидактические, воспитывающие и формирующие цели занятия;
- подобрать подходящие в каждом конкретном случае методы, приемы и средства для проведения семинара;
- подобрать литературу, как для преподавателя, так и для студентов;
- при необходимости проводить консультирование студентов период их подготовки к семинару;
- подготовка обучаемых и преподавателя:
- составить план семинара из 3 - 4 вопросов;
- предоставить студентам достаточное время для подготовки (не менее 4 - 5 дней);
- предоставить студентам рекомендации о последовательности изучения литературы и электронных источников информации;
- создать набор наглядных пособий, комплект слайдов, компьютерных обучающих программ;

При подведении итогов семинарских занятий преподавателю следует использовать следующие критерии оценки ответов:

- полнота и конкретность ответа;
- последовательность и логика изложения;
- связь теоретических положений с практикой;
- обоснованность и доказательность излагаемых положений;
- наличие качественных и количественных показателей;

-наличие иллюстраций к ответам в виде исторических фактов, примеров и т. п.;

-уровень культуры речи;

-использование наглядных пособий и т. п.

В конце семинара преподаватель подводит итоги занятия, дает ему оценку, обращая особое внимание на следующие аспекты:

-качество подготовки студентов;

-степень усвоения знаний;

-активность;

-положительные стороны в работе студентов;

-ценные и конструктивные предложения;

-задачи и пути устранения недостатков.

В конце семинара рекомендуется дать оценку всего семинарского занятия, обратив особое внимание на следующие аспекты:

- качество подготовки;

- степень усвоения знаний;

- активность;

- положительные стороны в работе студентов;

- ценные и конструктивные предложения;

- недостатки в работе студентов;

- задачи и пути устранения недостатков.

После проведения первого семинарского курса, начинающему преподавателю целесообразно осуществить общий анализ проделанной работы, извлекая при этом полезные уроки.

7. При изложении материала важно помнить, что почти половина информации на лекции передается через интонацию. Учитывать тот факт, что первый кризис внимания студентов наступает на 15-20-й минутах, второй - на 30-35-й минутах. В профессиональном общении исходить из того, что восприятие лекций студентами младших и старших курсов существенно отличается по готовности и умению.

8. При проведении аттестации студентов важно всегда помнить, что систематичность, объективность, аргументированность - главные принципы, на которых основаны контроль и оценка знаний студентов. Проверка, контроль и оценка знаний студента, требуют учета его индивидуального стиля в осуществлении учебной деятельности. Знание критериев оценки знаний обязательно для преподавателя и студента.

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА
к практическому занятию для студентов
IV курса социального факультета

Тема занятия: Медико-генетическое консультирование

Актуальность темы: Медико-генетическое консультирование является наиболее эффективным и распространенным путем в профилактике наследственных заболеваний, позволяющим определить прогноз здоровья будущего потомства относительно наследственной патологии.

Цель занятия: Изучить методы профилактики моногенных и хромосомных синдромов, виды медико-генетического консультирования, его задачи, этапы. Провести расчет риска при моногенных заболеваниях в родственных браках (инбридных и инцестных), определить эмпирический риск при мультифакториальных заболеваниях. Познакомиться с принципами лечения наследственных заболеваний.

Студент должен знать:

- Признаки моногенных, хромосомных, полигенных синдромов, типы их наследования.
- Способы определения риска при этих заболеваниях.
- Принципы организации медико-генетической помощи населению в РФ.

Студент должен уметь:

- Консультировать клиентов и разъяснить последствия при выявлении наследственных заболеваний, собрать генеалогический анамнез, определить тип родственного брака.
- Для достижения цели консультирования при беседе с клиентами студент должен уметь учитывать уровень их образования, социально-экономическое положение семьи, структуру личности и взаимоотношения в семье. Толкование риска должно быть приспособлено к каждому случаю индивидуально.
- Рассчитать риск рождения в семье ребенка с наследственным заболеванием (моногенным, хромосомным, полигенным). Консультирование не должно сводиться только к объяснению смысла риска, должен помочь в принятии решения.

Оснащение занятия: ситуационные задачи, вопросы к зачету по программе цикла.

Продолжительность занятия:

Место проведения занятия: учебная комната ДП№2

Методика проведения занятия:

1. Проверка присутствующих 5 мин

2. Формулировка темы 5 мин
3. Разбор вопросов темы 40 мин
4. Решение ситуационных задач 40 мин
5. Ответы на вопросы по пройденной программе цикла (зачет) 40 мин
6. Заключение преподавателя 15 мин

Литература:

1. *Н.П. Бочков* Медицинская генетика. – М., 1984, 363 с.
2. *Е.Г. Лильин, Е.А. Богомазов* Генетика для врачей. – М., 1990, 254 с.

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА
к практическому занятию для студентов
IV курса социального факультета

Тема занятия: Взаимодействие аллельных генов

Актуальность темы: Гены в генотипе объединены в систему благодаря сложным и разнообразным взаимодействиям между ними, которые играют немаловажную роль реализации информации, заключенной в каждом отдельном гене. Поскольку взаимодействующие при оплодотворении гаметы часто несут в своих геномах разные *аллели* одного и того же гена, генотип нового организма является *гетерозиготным* по многим локусам, то есть его аллельные гены представлены разными аллелями. Если аллельные гены представлены одинаковыми аллелями (*находятся в гомозиготном состоянии*), то развивается соответствующий этому аллелю вариант признака. В случае гетерозиготности развитие данного признака будет зависеть от взаимодействия аллельных генов.

Цель занятия: Изучить - понятие *Аллель*, понятие *Доминирования*, виды *Межаллельной комплементации*, *Аллельное исключение* и их значение в медико-генетическом консультировании, его задачи, этапы. *Взаимодействие неаллельных генов* и на основе этих знаний провести расчет риска при моногенных заболеваниях в родственных браках (ингибридных и инцестных), определить эмпирический риск при мультифакториальных за-

болеваниях. Познакомиться с принципами лечения наследственных заболеваний.

Студент должен знать:

- Понятия аллель, принципы доминирования, Законы Менделя. Признаки моногенных, хромосомных, полигенных синдромов, типы их наследования.
- Способы определения риска при этих заболеваниях.
- Принципы организации медико-генетической помощи населению в РФ.

Студент должен уметь:

- Консультировать клиента о рисках наследственных заболеваний, собрать генеалогический анамнез, определить тип родственного брака.
- Рассчитать риск рождения в семье ребенка с наследственным заболеванием (моногенным, хромосомным, полигенным).

Оснащение занятия: ситуационные задачи, вопросы к зачету по программе цикла.

Продолжительность занятия: 140 минут

Место проведения занятия: учебная комната ауд. №26

Методика проведения занятия:

1. Проверка присутствующих 5 мин
2. Формулировка темы 5 мин
3. Разбор вопросов темы 40 мин
4. Решение ситуационных задач 40 мин
5. Ответы на вопросы по пройденной программе цикла (зачет) 40 мин
6. Заключение преподавателя 15 мин

Основная Литература:

3. *Н.П. Бочков* Медицинская генетика. – М., 1984, 363 с.
4. *Е.Г. Лильин, Е.А. Богомазов* Генетика для врачей. – М., 1990, 254 с.

Дополнительная Литература

6. Анастасьева В.Г., Крылова М.И., Трунова Л.А. Ранняя перинатальная диагностика врожденной и наследственной патологии плода у беременных высокого риска. Методические рекомендации. – Новосибирск, 1990.
7. Баранов В.С. Дородовая диагностика наследственных болезней, современное состояние, реальные возможности и перспективы // Вестн. АМН СССР. – 1987. – №4. – с. 44–50.
8. Баранов В.С. Ранняя диагностика наследственных болезней в России (современное состояние и перспективы) // Международные медицинские обзоры. – 1994 – Том 2. – №4. – с. 236–243.
9. Баранов В.С., Варпаховский В.Г., Айланазян Э.К. Пренатальная диагностика и профилактика врожденных и наследственных заболеваний // Акушерство и гинекология. – 1994. – №6 – с. 8–11
10. Бахарев В.А., Каретникова Н.А. и др. Способы получения крови плода и их особенности // Акушерство и гинекология. – 1994. – №1 – с. 21–25
11. Берман Р.Е., Воган В.К. Руководство по педиатрии. Болезни плода и новорожденного, врожденные нарушения обмена веществ. – М.: Медицина, 1989.
12. Бочков Н.П., Вельтищев Ю.Е. Направление исследований по наследственной патологии в педиатрии // Педиатрия, 1989 – №5 – с. 5–11
13. Варлаховский В.Г., Горюнова В.Н., Кошечева Т.К. Исследование содержания альфа-фетопротеина в сыворотке крови беременных как критерия наличия врожденных пороков развития у плода // Акушерство и гинекология. – 1995. – №4 – с. 22–24
14. Гармашева Н.А., Константинова Н.Н. Введение в перинатальную медицину. – М., 1978.
15. Запорожан В.Н., Аряев Н.Л. Практические проблемы перинатологии (лекция) // Российский вестник перинатологии и педиатрии, 1995. – №5 – с. 10–16.
16. Кириченко А.П., Тараховский М.Л. Влияние лекарственных средств на плод. – М.: Медицина, 1990.
17. Кузнецов М.И., Золотухина Т.В., Матвеева Е.В. Опыт использования кордоцентеза в целях пренатальной диагностики // Педиатрия, 1994. – №2 – с. 93–94.
18. Лазюк Г.И. Тератология человека. – М.: Медицина, 1979.
19. Лебедев В.М. Сравнительный анализ методов получения плодного материала в первом триместре беременности для пренатальной диагностики наследственных болезней. Автореф. дисс. ... к.м.н. – СПб, 1993.
20. Лильин Е.Т., Богомазов Е.А. Генетика для врачей. – М.: Медицина, 1990.
21. Наследственная патология человека. Руководство для врачей. В 2 х томах / Под ред. Ю.Е. Вельтищева, Н.П. Бочкова. – М., 1992.

Генофонд популяции человека. Генетический прогноз и медико-генетическое консультирование

Форма проведения: деловая игра.

Задачи занятия:

1. Обобщить знания, полученные студентами при изучении темы генетика человека, эволюционное учение, эволюционная генетика, уметь их использовать для конкретных ситуаций.
2. Закрепить знания студентов, полученные при изучении основных закономерностей наследования признаков, знаний эволюционной генетики с целью их применения в дальнейшей жизни при планировании семьи.
3. Закрепить знания студентов по решению генетических задач и задач по эволюционной генетики

Оборудование:

- Таблицы по генетике
- Таблица "Генетика популяции"
- Родословные
- Конверты с заданиями

Подготовка и задания к занятию:

Студентов можно разделить на три группы-лаборатории. Студенты придумывают названия лабораториям, готовят сообщения по теме: "Какие законы классической и эволюционной генетики необходимо знать, чтобы грамотно организовать работу генетической консультации".

Повторить темы "Генетика", "Методы изучения наследственности человека", "Эволюционная генетика"; найти дополнительный материал о заболеваниях сахарный диабет, дальтонизм, фенилкетонурия; составить генетические задачи о наследовании этих заболеваний.

Ход занятия

Первый этап занятия.

Ребята, сегодня мы с вами посетим генетическую консультацию и посмотрим на работу ее лабораторий. В ней изучают наследственность человека и проблемы эволюционной генетики человека. Я и мои коллеги будем выпол-

нять роли проверяющих экспертов, а вы - роли научных сотрудников лабораторий. Итак, начинаем.

Мы сначала хотели бы, чтобы научные сотрудники познакомили нас с теоретическими основами работы их генетической консультации.

1. К доске вызывается студент, он выводит математическое уравнение закона Харди - Вайнберга.
2. Студенты разных лабораторий представляют себя, объясняют классические законы генетики (Законы Менделя, Моргана, методы изучения наследственности человека, изучение родословных), законы эволюционной генетики.
3. Уважаемые коллеги, в вашей приемной много посетителей. Некоторые из них, передали вам свои вопросы. (Трем группам консультантов раздаются конверты с вопросами посетителей, студенты-консультанты начинают их выполнять, затем один человек из группы оформляет свой ответ в виде решения генетической задачи и уравнения Харди - Вайнберга у доски. Это позволит заранее продумать ответ на вопрос посетителей. Условия задач см. далее).
4. Слушаем объяснение закона Харди - Вайнберга у доски.
5. Преподаватель подводит итог теоретической части.

В популяциях происходит постоянное поддержание равновесия генотипических частот. Поэтому можно вычислить частоту аллелей и генотипов. Гетерозигот будет всегда больше, чем гомозигот. В природе под действие естественного отбора попадают гомозиготы, а гетерозиготы сохраняются и служат источником генетической изменчивости.

С.С. Четверяков полагал, что вид как губка впитывает в себя мутации часто в гетерозиготном состоянии, сам, при этом оставаясь фенотипически однородным. Действуют ли эти законы в популяциях человека. Да. Но, так как действие естественного отбора ослаблено, то сохраняются мутации и в гомо-, и гетерозиготном состоянии, а также передаются по наследству, увеличивая генетический груз мутаций.

По статистическим данным, из каждых 200 младенцев один появляется на свет с хромосомными аномалиями. Поэтому надо быть прежде всего хорошо информированным о возможных собственных заболеваниях или мутантных генах, которые могут передаваться по наследству. Медико - генетическое консультирование дает возможность совместно с врачом-специалистом проанализировать различные ситуации, связанные с наследованием заболеваний, проинформировать о возможности проявления генетически врожденных заболеваний у потомства.

Второй этап занятия

Уважаемые коллеги, у вас посетители.

Посетитель №1: "У меня мама болеет сахарным диабетом. Я не болею этим заболеванием. Мне бы хотелось знать, если я женюсь, есть ли вероятность того, что мои дети будут страдать этим заболеванием?" (Дополнительное сведение: встречаемость заболевания 1:200)

Консультанты, используя сведения о сахарном диабете, рассказывают об этом заболевании и отвечают на вопрос на основе решения генетической задачи и дополнительные вопросы.

A - нормальное содержание сахара

a - сахарный диабет

P: ♀ aa × ♂ AA
 G: a A
 F₁: Aa
 Норма

P: ♀ AA × ♂ Aa
 норма норма
 G: A A;a
 F₂: Aa, AA
 норма норма

♀ Aa × ♂ Aa
 норма норма
 A;a A;a
 AA, Aa, Aa, aa
 норма норма с.д.

♀ aa × ♂ Aa
 с.д. норма
 a A; a
 Aa, aa
 норма с.д.

Вероятность
 Заболевания

0%

25%

50%

Дети больные сахарным диабетом могут быть у юноши, если он женится на девушке, у которой один родитель был болен (вероятность 25%) или на девушке больной сахарным диабетом (вероятность 50%).

Частота встречаемости этого заболевания - 1 из 200.

aa (q^2)=1/200; $p^2 + q^2 + 2pq=1$; $p+q=1$;

$q = \sqrt{1/200} = 0,07$

$2pq = 2 \times 0,93 \times 0,07 = 0,13$ или 13%, т.е. 13 человек из 100 являются гетерозиготными (Aa) - носителями данного гена.

Третий этап занятия.

Посетитель №2 - девушка:

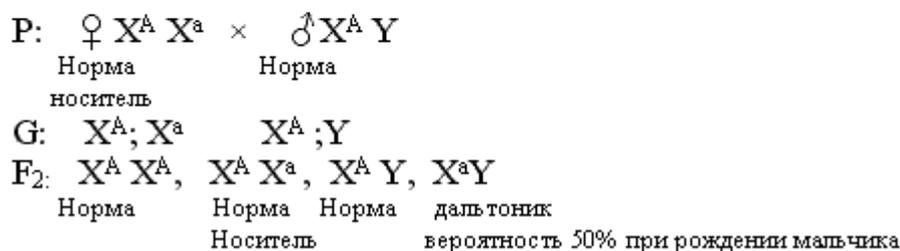
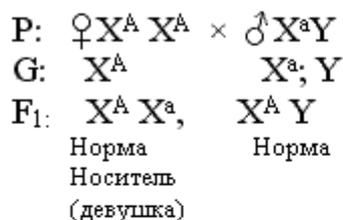
"Мой отец - дальтоник (красно-зеленый). У меня растет сын. Ему два года, он пока не научился определять цвета. Может ли у моего сына в дальнейшем проявиться это заболевание".

(Дополнительные сведения: ген дальтонизма рецессивный локализован в X-хромосоме. Частота встречаемости у женщин - 0,4%, у мужчин - 8%).

Консультанты, используя сведения о дальтонизме, рассказывают об этом заболевании и отвечают на вопрос на основе решения генетической задачи, отвечают на дополнительные вопросы.

X^A - нормальное зрение

X^a - дальтонизм



$$aa (q^2) = 0,4\% \text{ или } 0,004$$

$$q = \sqrt{0,004} = 0,063; p = 1 - 0,063 = 0,937; 2pq = 2 \times 0,937 \times 0,063 = 0,12$$

Значит 12%, т.е. 12 женщин из 100 являются гетерозиготными ($X^A X^a$) - носителями гена дальтонизма.

Четвертый этап занятия.

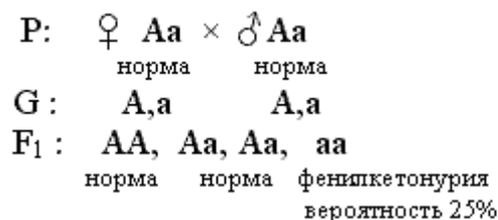
Посетитель №3: "Я обратил внимание, что на бутылках с газированной водой написано: противопоказано больным фенилкетонурией. Меня заинтересовала эта информация, каковы признаки данного заболевания? Каковы его причины? Можно ли вылечиться такому больному?"

(Дополнительные сведения: среди 25000 новорожденных регистрируется примерно двое больных этим заболеванием.)

Консультанты, используя сведения о фенилкетонурии, рассказывают об этом заболевании и отвечают на вопрос на основе решения генетической задачи, отвечают на дополнительные вопросы.

A - норма

a - фенилкетонурия



$$aa (q^2) = 2/25000 = 0,00008;$$

$$q = \sqrt{0,00008} = 0,0089$$

$$p = 1 - 0,0089 = 0,9911$$

$$2pq = 2 \times 0,9911 \times 0,0089 = 0,0176 \text{ или } 1,76\%$$

Приблизительно 2 человека из 100 являются носителями гена фенилкетонурии.

Пятый этап занятия.

Итог: Ребята, генетика - это молодая наука, но мы с вами видим, что она помогает объяснить возникновение заболеваний у человека, помогает понять механизм наследования признаков, предлагает варианты лечения заболеваний человека. Зная законы генетики, можно предположить, спрогнозировать наследование того или иного признака. Мы надеемся, что в жизни основы этой науки вам пригодятся. Если вы сомневаетесь в глубине своих знаний, посетите генетическую консультацию, вам там помогут. Медико-генетические консультации сейчас открыты во многих городах. Широкое использование медико-генетических консультаций сыграет немаловажную роль в снижении частоты наследственных недугов и избавит многие семьи от несчастья иметь нездоровых детей. Следует отметить, что курение, употребление алкоголя и особенно наркотиков матерью или отцом будущего ребенка резко повышает вероятность рождения младенца, пораженного тяжелыми наследственными недугами.

Преподаватель выставляет оценки за занятие и объявляет студентам выставленные баллы.

Дополнительная литература.

1. Афонькин С.Ю. Секреты наследственности человека. СПб.: Учитель и ученик, КОРОНА принт., 2002.С.М. Глаголев и др.; Под ред. А.О. Рувинского. М.: Просвещение, 1993
2. Слюсарев А.А. Биология с общей генетикой, изд. 2-ое. М., Медицина, 1978.
3. Тарасенко Н.Д., Что вы знаете о своей наследственности? Нвсб., НАУКА, 1991
4. Фагель Ф., Генетика человека, М., МИР, 1990

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА к практическому занятию для студентов IV курса социального факультета

Тема занятия: Медико-генетическое консультирование

Актуальность темы: Медико-генетическое консультирование является наиболее эффективным и распространенным путем в профилактике наследственных заболеваний, позволяющим определить прогноз здоровья будущего потомства относительно наследственной патологии.

Цель занятия: Изучить методы профилактики моногенных и хромосомных синдромов, виды медико-генетического консультирования, его задачи, этапы. Провести расчет риска при моногенных заболеваниях в родственных браках (инбридных и инцестных), определить эмпирический риск при мультифакториальных заболеваниях. Познакомиться с принципами лечения наследственных заболеваний.

Студент должен знать:

- Признаки моногенных, хромосомных, полигенных синдромов, типы их наследования.
- Способы определения риска при этих заболеваниях.
- Принципы организации медико-генетической помощи населению в РФ.

Студент должен уметь:

- Консультировать клиентов и разъяснить последствия при выявлении наследственных заболеваний, собрать генеалогический анамнез, определить тип родственного брака.
- Рассчитать риск рождения в семье ребенка с наследственным заболеванием (моногенным, хромосомным, полигенным).

Оснащение занятия: ситуационные задачи, вопросы к зачету по программе цикла.

Продолжительность занятия:

Место проведения занятия: учебная комната ДП №25

Методика проведения занятия:

1. Проверка присутствующих 5 мин
2. Формулировка темы 5 мин
3. Разбор вопросов темы 40 мин
4. Решение ситуационных задач 40 мин
5. Ответы на вопросы по пройденной программе цикла (зачет) 40 мин
6. Заключение преподавателя 15 мин

Литература:

5. *Н.П. Бочков* Медицинская генетика. – М., 1984, 363 с.

6. *Е.Г. Лильин, Е.А. Богомазов* Генетика для врачей. – М., 1990, 254 с.

Реферат

Медико-генетическое консультирование – один из видов специализированной помощи, осуществляемое врачом–специалистом в области медицинской генетики. Большинство МГК облуживают регионы с численностью 1–1,5 млн человек. Консультирование осуществляется по многоступенчатой системе:

- прогноз здоровья потомства семейного врача,
- консультирование генетика в более сложных ситуациях,
- консультирование с применением сложных генетических методов и расчетов в МГК.

Медико-генетическая консультация выполняет следующие **задачи**:

- определение прогноза здоровья будущего потомства в семьях, где был, есть, предполагается больной с наследственной патологией;
- объяснение родителям смысла генетического риска и помощь в принятии решения по поводу деторождения;
- помощь врачам в постановке диагноза наследственной болезни, если требуются специальные методы обследования;
- диспансерное наблюдение и выявление группы повышенного риска среди родственников больного наследственным заболеванием;
- создание регистра данных по наследственным заболеваниям;
- пропаганда медико-генетических знаний среди врачей и населения.

Показания для направления в МГК:

- наличие аналогичных заболеваний или симптомов у некоторых членов семьи;
- отставание в умственном и физическом развитии;
- наличие диспластических черт развития в сочетании с другими патологическими признаками (например, низкий рост, судорожный синдром);
- врожденные пороки развития;
- первичное бесплодие супругов;
- первичная аменорея, особенно в сочетании с недоразвитием вторичных половых признаков;
- привычное невынашивание беременности;
- кровное родство родителей больного ребенка;
- непереносимость лекарственных препаратов и пищевых продуктов.

Консультации по прогнозу здоровья потомства разделяют на:

- проспективное консультирование – это наиболее эффективный вид профилактики наследственных болезней, когда риск рождения больного ребенка определяется еще до наступления беременности или на ранних сроках;
- ретроспективное консультирование – это консультирование после рождения больного ребенка в семье относительно здоровья будущих детей.

Главным условием при расчете генетического риска является точный диагноз. Существует два основных принципа оценки генетического риска:

1. Эмпирические данные.
2. Теоретические расчеты, основанные на генетических закономерностях.

В некоторых случаях оба принципа комбинируются.

I. Расчет риска при хромосомной патологии.

- *при спорадических мутациях*–эмпирические расчеты (при числовых aberrациях не превышает 1%);
- *при мозаицизме*– риск для sibсов:

| | |
|--------------|------------|
| x | $\times K$ |
| $2-x$ x | |

где x – доля аномального клеточного клона, K – коэффициент элиминации несбалансированных зигот в эмбриогенезе (при синдроме Дауна $K=1/2$).

- *при структурных аномалиях хромосом*– из-за ранней элиминации несбалансированных зигот – риск приближен к эмпирически данным.

II. Расчет риска при мультифакториальной патологии.

Мультифакториальные – заболевания, характеризующиеся семейным накоплением патологических признаков. Кроме генетических факторов в происхождении этих заболеваний большую роль играют внешнесредовые факторы.

Для заболевания характерен полиморфизм – большая вариабельность в тяжести проявления, в возрасте начала болезни, половые различия и т.д.

Основу оценки риска при мультифакториальной патологии составляют эмпирические данные о семейной частоте каждого данного заболевания или

порока развития. Риск меняется в зависимости от числа пораженных в семье и их степени родства.

Можно пользоваться данными о популяционной частоте заболевания. Если частота заболевания в популяции равна P , то его частота среди родственников примерно равна .

Например, риск заболевания шизофренией. Если в семье нет случаев шизофрении, то риск рождения больного ребенка равен 1%; если один из родителей болен – 19%, если оба – 59%, но это зависит и от формы течения заболевания.

III. Расчет риска при моногенных заболеваниях.

Используются теоретические расчеты риска, основанные на генетических закономерностях.

1. Оценка риска при всех типах наследования, когда известны генотипы обоих родителей, несложна, сводится к менделевскому расщеплению
2. При идентификации новой мутации используются популяционные данные о частоте мутирования.
3. Оценка риска при аутосомно-рецессивных заболеваниях, когда известен генотип только одного из супругов. Для расчета используют данные о частоте распространения гетерозигот в популяции.

Формула Харди–Вейнберга:

$AA : Aa : aa = p^2 : 2pq : q^2$, где p – частота гетерозигот ($2pq \approx 2$, т.к. $p + q = 1, p \approx 1$, а q очень мала), q – частота данного заболевания в популяции ()

4. Оценка генетического риска при неустановленных генотипах родителей – определяют вероятность принадлежности их к различным возможным генотипам, которые могли бы объяснить распределение данного дефекта у детей.
5. Оценка риска при кровно–родственном браке – браке между индивидуумами, которые имеют хотя бы одного общего предка. Имеют значение близко–родственные браки между супругами, имеющих общих предков в трех или четырех поколениях. Мерой родства является коэффициент инбридинга (F).

Формула Райта: $A = (1/2)^{n-1}$, где n – число ступеней передачи гена от общего предка к ребенку через одного из родителей и возвращаясь обратно через второго – все пути суммируются.

| | |
|----------------|---|
| Характер брака | F |
|----------------|---|

| Характер брака | Ф |
|---|----------|
| 1. Инцестный – между родителями и потомками, сибсами | |
| 2. Между дядей (теткой) и племянниками, между полусибсами, дважды двоюродными сибсами | |
| 3. Между двоюродными сибсами | |
| 4. Между троюродными сибсами | |
| 5. Между двоюродным дядей и племянницей | |

Этапы консультирования:

1. Уточнение диагноза наследственного заболевания.
2. Определение прогноза потомства.
3. Заключительный

Риск до 5% – низкий,

до 10% – повышен в некоторой степени,

до 20% – средний,

свыше 20% – высокий.

Принципы лечения наследственных заболеваний

1. *Заместительная терапия* – введение в организм отсутствующих или недостающих биохимических субстратов.
2. *Витаминотерапия* – применяется в случаях витаминзависимых нарушений обмена веществ, используются дозы, превышающие физиологические в десятки раз.
3. *Индукция, ингибция метаболизма* – использование препаратов, ингибирующих, усиливающих или ослабляющих синтез ферментов.
4. *Хирургическое лечение* – коррекция ВПР.
5. *Диетотерапия* – устранение из пищевого рациона определенного фактора.

Задача №8. Популяционная генетика

Закон Харди–Вайнберга разработан для популяций, которые отвечают следующим условиям: свободный подбор пар, отсутствие притока генов за счет мутаций, отсутствие оттока генов за счет отбора, равная плодовитости гомо- и гетерозигот. Сумма генов одного аллеля в данной популяции является ве-

личной постоянной: $p + q = 1$, где p – число доминантных генов аллеля A , q – число рецессивных генов того же аллеля a . Обе величины могут быть выражены в долях единицы или в процентах (тогда $p + q = 100\%$). Сумма генотипов одного аллеля в данной популяции есть также величина постоянная: $p^2 + 2pq + q^2 = 1$, где p^2 – число гомозиготных особей по доминантному гену (генотип AA), $2pq$ – число гетерозигот (генотип Aa), q^2 – число гомозиготных особей по рецессивному гену (aa).

Альбинизм общий наследуется как аутосомно-рецессивный признак. Заболевание встречается с частотой $1 : 20000$ (А. Мюнтцинг, 1967; К. Штерн, 1965). Вычислить количество гетерозигот в популяции.

Решение:

Альбинизм наследуется рецессивно. Величина $1/20000$ – это q^2 . Следовательно, частота гена a будет равна: $q =$

Частота гена A $p = 1 - q$;

$$p = 1 - q$$

Количество гетерозигот в популяции равно $2pq$: $2pq = 2 \times \dots = (1,4\%)$

5. Образовательные технологии.

При проведении семинарских занятий по дисциплине «Медико-генетического консультирования» технологии с использованием широкого спектра технических средств обучения. Для этого на кафедре социальной медицины оборудован специальный кабинет медико-социальных дисциплин, оснащенный мультимедийным комплексом и видеооборудованием. Имеется электронные версии тестов по всем изучаемым темам, а также специализированная библиотека, работающая в режиме читального зала. Все это может быть использовано и для проведения внеаудиторных занятий и в целом помогает формировать и развивать профессиональные навыки обучающихся.

Удельный вес занятий, проводимых в интерактивных формах, определяется главной целью программы, особенностью контингента обучающихся и содержанием дисциплины. В целом в учебном процессе они составляют 20 % аудиторных занятий. Занятия лекционного типа составляют 16 % аудиторных занятий. В ходе изучения дисциплины МГК предусматривается, помимо изучения теоретического материала посещение медицинского центра МГК РД, для закрепления теоретического материала. На практических занятиях планируется широко использовать интернет ресурсы в виде он-лайн презента-

ций, он-лайн конференций для более глубокого изучения проблем стоящих перед специалистами по МГК.

6. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы студентов. Оценочные средства для текущего контроля успеваемости, промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины.

Виды самостоятельной работы обучающегося:

Проработка учебного материала по конспектам лекций, учебно-методическому пособию «Краткий толковый словарь медицинских терминов», их конспектирование. Студентам предоставляется возможность пользоваться личной библиотекой заведующей кафедрой в режиме читального зала. Поиск и обзор научных публикаций и электронных источников информации, подготовка заключения по обзору. Работа с тестами и вопросами для самоконтроля, размещенными на образовательном сервере ДГУ. Составление выводов на основе проведенного анализа.

Порядок выполнения самостоятельной работы и его контроля:

Самостоятельная работа выполняется студентами при подготовке к каждому занятию. Для этого используется «Краткий толковый словарь медицинских терминов», подготовленный и опубликованный на кафедре. На каждом занятии преподаватель проверяет и оценивает в баллах выполнение самостоятельной работы за то время, пока студенты проходят тестирование. Затем эти баллы приплюсовываются к заработанным во время занятия. Консультации со студентами по подготовке к семинарам и МРС проводятся согласно журналу индивидуального графика преподавателя.

Студенты ОЗО используют для самостоятельной работы вышеперечисленное учебное пособие и кафедральную библиотеку. Во время установочной сессии они получают задание, за выполнение которого отчитываются непосредственно перед зачетно-экзаменационной сессией. При возможности доступа к интернету они могут пользоваться теми образовательными сетевыми ресурсами, ссылки на которые имеются в учебно-методическом пособии по дисциплине и УМК, размещенном на сервере ДГУ.

7.3 Типовые контрольные задания.

Форма контроля. Критерии оценок

В соответствии с учебным планом предусмотрен зачет в девятом семестре. Формы контроля: текущий, промежуточный по модулям, итоговый по дисциплине предполагают следующее распределение баллов.

Текущий контроль - все виды аудиторной и внеаудиторной работы студентов по данному дисциплинарному модулю, результаты которой оцениваются до промежуточного контроля.

Промежуточный контроль - это проверка полноты знаний по освоенному материалу дисциплинарного модуля.

Итоговая аттестация - это подведение итогов текущей работы и промежуточных контролей по дисциплинарным модулям.

По результатам итоговой аттестации студенту засчитывается трудоемкость дисциплины в дисциплинарных модулях, выставляется дифференцированная отметка в принятой системе баллов, характеризующая качество освоения студентом знаний, умений и навыков по данной дисциплине.

Текущий контроль

- Посещение занятий – 5
- Устные ответы на семинарских занятиях – 10
- Текущее тестирование – 20
- Усвоение понятийного аппарата – 10
- Написание, оформление и защита рефератов – 10

Максимальное суммарное количество баллов по результатам текущей работы для каждого модуля – 60 баллов.

Промежуточный контроль

- Тестирование – 20
- Письменная контрольная работа на усвоение понятийного аппарата – 20

Максимальное суммарное количество баллов по результатам промежуточного контроля для каждого модуля – 40 баллов.

Результаты всех видов учебной деятельности за каждый модульный период оцениваются рейтинговыми баллами.

Минимальное количество средних баллов по всем модулям, которое дает студенту право на положительные отметки без итогового контроля знаний:

- от 50 и выше – зачет.

• **Итоговый контроль**

• Итоговый контроль по дисциплине осуществляется в комбинированной форме – письменного ответа на вопросы экзаменационного билета, решение задачи, тестирования. Максимальное количество баллов при этом равно 100.

• Итоговая оценка по дисциплине выставляется в баллах. Удельный вес итогового контроля в итоговой оценке по дисциплине составляет 60 %, среднего балла по всем модулям 40 %.

Вопросы к зачету

1. История возникновения генетики в России.
2. «Лысенковщина» и влияние на развитие генетики в России.
3. Сущность медико-генетического консультирования: определения, цели, задачи, объекты, предмет.
4. Принципы деятельности медико-генетического консультирования, направленной на охрану здоровья населения.
5. Основные направления, формы и методы, кадры, финансирование, научно-методическое обеспечение медико-генетического консультирования в охране здоровья населения.
6. Предмет МГК ее цели и задачи.
7. Этапы МГК и их значение в пренатальной диагностике.
8. Определение степени генетического риска.
9. Программы медико-генетического консультирования используемые в борьбе с наследственными заболеваниями (профилактические, лечебные, специализированные).
10. Организация МГК населению. Междисциплинарное взаимодействие специалистов.
11. Показания для направления семьи в медико-генетическую консультацию.
12. Амниоцентез и кордоцентез и их значение в клинической генетике.
13. Основные показания для цитогенетического анализа, ДНК-диагностики.
14. Прогнозы МГК.
15. Эпидемиология более распространенных в регионе наследственных заболеваний.
16. Роль и место специалиста по медико-социальной работе в МГК.
17. Профилактика социально значимых заболеваний передающихся по наследству; особенности профилактики в современных условиях.
18. Факторы, влияющие на генетическое здоровье человека.
19. Экологическая обусловленность наследственных заболеваний.
20. Функции специалиста, осуществляющего медико-социальную помощь больным с наследственной патологией.

21. Мультифакториальные болезни с наследственной предрасположенностью.
22. Характеристика генных болезней и их последствия.
23. Законы Менделя.
24. Виды и особенности течения генных болезней.
25. Основные звенья патогенеза генных болезней.
26. Значение наследственной предрасположенности.
27. Влияние генетических патологий на социально-гигиенические и демографические вопросы.
28. Критерии типов наследования (аутосомно-доминантный, аут. – рецессивный, сцепленный с полом, митохондриальный)
29. Морально-этические проблемы возникающие в ходе МГК и их решение.
30. Теоретические и организационно-методические аспекты социально-медицинской помощи клиентам МГК.
31. Диагностические системы МГК: стационарные и амбулаторные медицинские, медико-социальные и социальные учреждения для больных с наследственной патологией (синдром Дауна, аутизм и т.д.).
32. Актуальные проблемы медико-социальной помощи больным с генетическими болезнями в рамках государственной помощи.
33. Организационно-методические основы деятельности в учреждениях центров МГК.
34. Медико-социальная работа в учреждениях МГК.
35. Основные проявления генетических болезней.
36. Особенности медико-социальной работы в профилактике генетических заболеваний.
37. Место профилактики и виды профилактики наследственных заболеваний в современной концепции социально-медицинской работы.
38. Близнецовый метод, популяционно-статистический и демографические методы.
39. Основные показания для направления семьи в МГК.
40. Какие факторы влияют на точность прогноза МГК.
41. Особенности болезней сцепленных с полом.
42. Митохондриальный тип наследования.
43. Организация генома (модели ДНК, РНК).
44. Воспроизводство генетического материала (механизм репликации, самокоррекции, репарации).
45. Цитогенетический метод показателя и ее значение при диагностике наследственных заболеваний.
46. Охарактеризуйте следующие генные болезни: Фенилкетонурия, Муковисцидоз, Синдром Марфана.
47. Понятие доминирования в генетике.
48. Взаимодействие генов.

Тематика рефератов и контрольных работ

Целью исследования при выполнении курсовой работы или реферата является более глубокое ознакомление студента с одной из наиболее актуальных проблем проявления наследственных болезней в поколениях и значение структуры МГК в профилактике наследственных болезней.

Задачи определяются форматом исследования (курсовая работа или реферат) и включают овладение понятийным аппаратом, методикой сбора материала, его статистической обработки, анализа и обобщения.

Студент может **сам предложить** преподавателю тему для реферата или курсовой работы, не входящую в список, но отражающую актуальную проблему генетических заболеваний и медико-генетического консультирования ее влияние на охрану здоровья населения.

Требования к реферату: наличие плана исследования, включающего введение, основную часть и заключение; анализ литературных источников (отечественных, зарубежных авторов и дагестанских исследователей, если таковые имеются; не менее 3 литературных источников и/или интернет-ресурсов) по данному вопросу; раскрытие темы с обозначением личного отношения автора к рассматриваемой проблеме. Объем реферата – 5-8 печатных листов формата А-4 или 8-10 листов, написанных от руки. Время устного доклада – не более 5 минут. Обязательно умение свободно излагать содержание исследования, отвечать на вопросы.

Требования к курсовой работе: наличие плана исследования, включающего введение, основную часть, данные собственного исследования и заключение; анализ литературных источников (отечественных, зарубежных авторов и дагестанских исследователей, если таковые имеются; не менее 15 литературных источников и/или интернет-ресурсов) по данному вопросу; более глубокое раскрытие темы с обозначением личного отношения автора к рассматриваемой проблеме. Объем курсовой работы – 20-25 печатных листов формата А-4. Время устного доклада – не более 15 минут. Обязательно умение свободно излагать содержание исследования, отвечать на вопросы.

Тематика рефератов

1. Значение МГК в системе охраны здоровья.
2. Медико-социальное развитие и особенности функционирования различных структур здравоохранения.
3. Демография – процесс старения населения и ее последствия и влияние генетических болезней на демографию.
4. Отечественный опыт организации МГК.
5. Профилактика заболеваний, как ведущий фактор способствующий охране здоровья.
6. Здоровый образ жизни как фактор защиты генофонда нации.

7. Долголетие. Медико-социальные основы долголетия.
8. Анализ значимости совокупности различных факторов способствующих охране здоровья населения РФ.
9. Изучение проблемы генетич. заболеваний в России.
10. Уровни организации генома, и ее интерпритация в медицинской генетике.
11. Влияние социального статуса на охрану здоровья человека.
12. Анализ деятельности функционирования служб МГК на селе(на примере Республике Дагестан).
13. Перспективы социально-медицинской работы в стационарах.
14. Медико-социальная работа в специализированных отделениях МГК.
15. Социальные технологии формирования основ здоровья новорожденных.
16. Основные этапы развития отечественной генной терапии как практики социальной работы в охране здоровья населения.
17. Место работы МГК в структуре современного социального знания охраны здоровья.
18. Ценности в практике работы МГК в охране здоровья.
19. Сравнительный анализ древних, отечественных и современных достижений генетики в охране здоровья населения.
20. Тенденции развития генной терапии в России.
21. Основные этапы исторического развития генетики как науки в России.
22. Отечественный опыт организации медико-социальной работы с детьми с синдромом Дауна.
23. Семья как клиент МГК.
24. Семья как фактор поддержки на различных этапах развития детей с наследственными заболеваниями.
25. Состояние проблемы организации МГК в России на различных этапах развития общества (ист. обзор).
26. Причины социальной изоляции детей с наследственными заболеваниями. Основные факторы риска роста социального сиротства в России.
27. Хромосомные болезни как медико-социальная проблема и возможности медико-социальной работы для ее решения.
28. Проблемы молодежи и молодежная политика в современном обществе как одна из форм социальной работы направленная на охрану здоровья населения России.
29. Отношение в современном российском обществе и на различных этапах развития России (ср. анализ) близкородственным бракам.
30. Отношение к инвалидам с ген. болезнями в современном российском обществе и в древности.
31. Что побудило меня избрать профессию социального работника.
32. Медико-социальная политика современного Российского государства в отношении профилактики наследственных болезней.
33. Бездомные как объект социальной работы на различных этапах развития отечества.

34. Сохранение генофонда нации как феномен XXI века.
35. Изучение отечественного опыта организации МГК направленной на охрану здоровья женщин.
36. . Близкородственные браки и их последствия в проявлении наследственных заболеваний.
37. Инцестные браки.
38. Период зарождения системы социальной поддержки семей с детьми наследственными заболеваниями.
39. Становление системы скрининга наследственных заболеваний в России, как формы социальной помощи и охраны здоровья населения.
40. Советский период организации МГК направленной на охрану здоровья населения.

Выборочные материалы для самостоятельной работы студентов

Тестовые задания

- 1. По масштабам решаемых социальных проблем выделяют...**
 1. универсальные и частные социальные технологии
 2. глобальные, региональные, национальные, государственные, муниципальные социальные технологии
 3. функциональные и инновационные социальные технологии

- 2. К функциям социального работника в МГК не относится...**
 1. предупредительно-профилактическая
 2. лечебно-оздоровительная
 3. социально-медицинская

- 3. В медико-социальной работе на установление контактов с клиентами в МГК, организацию обмена информацией направлена...**
 1. коммуникативная функция
 2. консультативная функция
 3. организационная функция

- 4. В рамках профилактического подхода социальный работник выступает в МГК в роли...**
 1. помощника, сторонника или посредника в преодолении этической стороны вопросов профилактики наследственных заболеваний
 2. учителя, консультанта, эксперта
 3. адвоката от имени конкретного клиента или группы клиентов

- 5. Коммуникабельность относят к группе...**
 1. психологических характеристик, являющихся составной частью способности к данному виду деятельности
 2. психоаналитических качеств, ориентированных на совершенствование социального работника как личности
 3. психолого-педагогических качеств, направленных на создание эффекта личного обаяния.

6. Толерантность – это...

1. терпимость к чужому образу жизни, поведению, обычаям, чувствам, мнениям, идеям, верованиям
2. нравственный принцип, предписывающий бескорыстные действия, направленные на благо и удовлетворение интересов другого человека
3. этический принцип, в соответствии с которым социальный (или другой) работник не имеет права раскрывать информацию о клиенте без согласия последнего

Словарь основных терминов и понятий

Альтернативные признаки - взаимоисключающие, контрастные.

Анализирующее скрещивание – скрещивание особи неопределенного генотипа с особью, гомозиготной по рецессивным аллелям.

Аутосома - любая парная хромосома, не относящаяся к половым хромосомам в диплоидных клетках. У человека диплоидный хромосомный набор (кариотип) представлен 22 парами хромосом (аутосом) и одной парой половых хромосом (гоносом).

Второй закон Менделя (закон расщепления) - при скрещивании двух гибридов первого поколения между собой среди их потомков – гибридов второго поколения - наблюдается расщепление: число особей с доминантным признаком относится к числу особей с рецессивным признаком как 3:1 (расщепление по генотипу 1:2:1, по фенотипу 3:1).

Гамета - половая клетка растительного или животного организма, несущая один ген из аллельной пары.

Ген- участок молекулы ДНК (в некоторых случаях РНК), в котором закодирована информация о биосинтезе одной полипептидной цепи с определенной аминокислотной последовательностью.

Геном - совокупности генов, заключённых в гаплоидном наборе хромосом организмов одного биологического вида.

Генотип - совокупность генов, локализованных в гаплоидном наборе хромосом данного организма. В отличие от понятий генома и генофонда, характеризует особь, а не вид.

Гетерозиготные организмы – организмы, содержащие различные аллельные гены.

Гомозиготные организмы – организмы, содержащие два одинаковых аллельных гена.

Гомологичные хромосомы - парные хромосомы, одинаковые по форме, размерам и набору генов.

Дигибридное скрещивание - скрещивание организмов, отличающихся по двум признакам.

Закон Моргана (закон сцепления) – сцепленные гены, расположенные в одной хромосоме, наследуются совместно (сцепленно).

Закон чистоты гамет - при образовании гамет в каждую из них попадает только один из двух аллельных генов.

Кариотип - совокупность признаков (число, размеры, форма и т. д.) полного набора хромосом, присущая клеткам данного биологического вида (видовой кариотип), данного организма (индивидуальный кариотип) или линии (клона) клеток. Кариотипом иногда также называют и визуальное представление полного хромосомного набора (кариограммы).

Кодоминирование – вид взаимодействия аллельных генов, при котором в потомстве появляются признаки генов обоих родителей.

Комплементарное (дополнительное) взаимодействие генов – такое взаимодействие генов, в результате которого появляются новые признаки.

Локус - участок хромосомы, в котором расположен ген.

Моногибридное скрещивание – скрещивание организмов, отличающихся по одному признаку (учитывается только один признак);

Неполное доминирование – неполное подавление доминантным геном рецессивного из аллельной пары. При этом возникают промежуточные признаки, и признак у гомозиготных особей будет не таким, как у гетерозиготных.

Первый закон Менделя (закон единообразия гибридов первого поколения) - при скрещивании родителей чистых линий, различающихся по одному контрастному признаку, все гибриды первого поколения окажутся единообразными и в них проявится признак только одного из родителей.

Плейотропность (множественное действие гена) - это такое взаимодействие генов, при котором один ген, влияет сразу на несколько признаков.

Полимерия – дублирующие действия неаллельных генов в проявлении данного признака.

Полигибридное скрещивание - скрещивание организмов, отличающихся по нескольким признакам.

Сцепленное с полом наследование – наследование гена, расположенного в половой хромосоме.

Третий закон Менделя (закон независимого наследования, комбинирования признаков) – каждая пара контрастных (альтернативных) признаков наследуется независимо друг от друга в ряду поколений; в результате среди гибридов второго поколения появляются потомки с новыми комбинациями признаков в соотношении 9 : 3 : 3 : 1.

Фенотип - совокупность всех внешних и внутренних признаков какого-либо организма.

Чистые линии – организмы, не скрещивающиеся с другими сортами, гомозиготные организмы.

Эпистаз — это такое взаимодействие генов, когда один из них подавляет проявления другого, неаллельного ему.

ОБЩИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПО РЕШЕНИЮ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ЗАДАЧ

1.1. Условные обозначения, принятые при решении генетических задач

символ ♀ - женская особь

символ ♂ - мужская особь

x - скрещивание

A, B, C - гены, отвечающие за доминантный признак

a, b, c - ген, отвечающий за рецессивный признак

P - родительское поколение

F₁ - первое поколение потомков

F₂ - второе поколение потомков

G – гаметы

Генотип F₁ – генотип первого поколения потомков

XX – половые хромосомы женской особи

XY - половые хромосомы мужской особи

X^A – доминантный ген, локализованный в X хромосоме

X^a – рецессивный ген, локализованный в X хромосоме

Ph – фенотип

Фенотип F₁ – фенотип первого поколения потомков

1.2. Алгоритм решения генетических задач

Внимательно прочтите условие задачи.

Сделайте краткую запись условия задачи (что дано по условиям задачи).

Запишите генотипы и фенотипы скрещиваемых особей.

Определите и запишите типы гамет, которые образуют скрещиваемые особи.

Определите и запишите генотипы и фенотипы полученного от скрещивания потомства.

Проанализируйте результаты скрещивания. Для этого определите количество классов потомства по фенотипу и генотипу и запишите их в виде числового соотношения.

Запишите ответ на вопрос задачи.

1.3. Оформление генетических задач

Первым принято записывать генотип женской особи, а затем – мужской (верная запись - ♀ААВВ х ♂аавв; неверная запись - ♂аавв х ♀ААВВ).

Гены одной аллельной пары всегда пишутся рядом (верная запись – ♀ААВВ; неверная запись ♀АВАВ).

При записи генотипа, буквы, обозначающие признаки, всегда пишутся в алфавитном порядке, независимо, от того, какой признак – доминантный или рецессивный – они обозначают (верная запись - ♀ааВВ ; неверная запись - ♀ ВВаа).

Если известен только фенотип особи, то при записи её генотипа пишут лишь те гены, наличие которых бесспорно. Ген, который невозможно определить по фенотипу, обозначают значком «_» (например, если жёлтая окраска (А) и гладкая форма (В) семян гороха – доминантные признаки, а зелёная окраска (а) и морщинистая форма (в) – рецессивные, то генотип особи с жёлтыми морщинистыми семенами записывают А_вв).

Под генотипом всегда пишут фенотип.

У особей определяют и записывают типы гамет, а не их количество:

верная запись

♀ АА
А

неверная запись

♀ АА
А А

Фенотипы и типы гамет пишутся строго под соответствующим генотипом.

Записывается ход решения задачи с обоснованием каждого вывода и полученных результатов.

При решении задач на ди- и полигибридное скрещивание для определения генотипов потомства рекомендуется пользоваться решёткой Пеннета. По вертикали записываются типы гамет от материнской особи, а по горизонтали – отцовской. На пересечении столбца и горизонтальной линии записываются сочетание гамет, соответствующие генотипу образующейся дочерней особи.

КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ

Какие гены называют аллельными?

Объясните суть первого закона Менделя.

Сформулируйте второй закон Менделя.

Чем отличается понятие «генотип» от «геном»?

Чем отличается понятие «ген» от «генотип»?

Каким символом обозначают материнскую особь при решении генетических задач?

Что означает символ F₂, принятый при решении генетических задач?

В каком порядке пишутся буквы, обозначающие признаки при оформлении генетических задач?

Именем какого ученого названа решетка, используемая при решении задач на ди- и полигибридное скрещивание для определения генотипов потомства?

Какая из записей является верной, ♀aaBB или ♀aBaB?

Генотип женской или мужской особи записывается первым при решении генетических задач?

ПРИМЕРЫ РЕШЕНИЯ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ЗАДАЧ

2.1. . Задачи на моногибридное скрещивание

1. Условия задачи: У человека ген длинных ресниц доминирует над геном коротких. Женщина с длинными ресницами, у отца которой были короткие ресницы, вышла замуж за мужчину с короткими ресницами. Ответьте на вопросы:

Сколько типов гамет образуется, у женщины, мужчины ?

Какова вероятность (в %) рождения в данной семье ребенка с длинными ресницами?

Сколько разных генотипов, фенотипов может быть среди детей этой супружеской пары?

2. Запишем объект исследования и обозначение генов:

Дано: *Объект* исследования – человек

Исследуемый признак – длина ресниц:

Ген *A* – длинные

Ген *a* – короткие

Найти: *Количество образуемых гамет у матери (♀) и отца (♂);*

Вероятность рождения ребенка с длинными ресницами; генотип F₁, фенотип F₁.

Решение. Определяем генотипы родителей. Женщина имеет длинные ресницы, следовательно, ее генотип может быть AA или Aa. По условию задачи отец женщины имел короткие ресницы, значит, его генотип — aa. Каждый организм из пары аллельных генов получает один — от отца, другой — от матери, значит, генотип женщины — Aa. Генотип ее супруга — aa, так как он с короткими ресницами.

Запишем схему брака

| | | | | | |
|----------------|---|-----|----|---|----|
| P | ♀ | Aa | Х | ♂ | aa |
| Гаметы | | A | a | | a |
| F ₁ | | Aa; | aa | | |

Фенотип: *длинные* *короткие*

Выпишем расщепление по генотипу гибридов: 1Aa:1aa, или 1:1. Расщепление по фенотипу тоже будет 1:1, одна половина детей (50%) будет с длинными ресницами, а другая (50%) — с короткими.

Ответ: - у женщины 2 типа, у мужчины 1 тип; вероятность рождения ребенка с длинными ресницами 50%, с короткими – 50%; генотипов среди детей – 2 типа

2.2. . Задачи на дигибридное скрещивание

1. Условия задачи: У фигурной тыквы белая окраска плодов A доминирует над желтой a , а дисковидная форма B — над шаровидной b .

Ответьте на вопрос: как будет выглядеть F_1 и F_2 от скрещивания гомозиготной белой шаровидной тыквы с гомозиготной желтой дисковидной?

Запишем объект исследования и обозначение генов:

Дано: Объект исследования – тыква

Исследуемые признаки:

– цвет плодов: Ген A – белый

Ген a – желтый

– форма плодов: Ген B – дисковидная

Ген b – шаровидная

Найти: генотип F_1 , фенотип F_1

Решение. Определяем генотипы родительских тыкв. По условиям задачи, тыквы гомозиготны, следовательно, содержат две одинаковые аллели каждого признака.

Запишем схему скрещивания

P ♀ $AAbb$ X ♂ $aaBB$

Гаметы Ab aB

F_1 ♀ $AaBb$ X ♂ $AaBb$

Гаметы AB, Ab, aB, ab

AB, Ab, aB, ab

5. Находим F_2 : строим решетку Пеннета и вносим в нее все возможные типы гамет: по горизонтали вносим гаметы мужской особи, по вертикали – женской. На пересечении получаем возможные генотипы потомства.

| | | | | | |
|---|------|----------|-------------|----------|--------------|
| | | AB | Ab | aB | ab |
| ♀ | ♂ | | | | |
| | AB | $AABB^*$ | $AABb^*$ | $AaBB^*$ | $AaBb^*$ |
| | Ab | $AABb^*$ | $AAbb^{**}$ | $AaBb^*$ | $Aabb^{**}$ |
| | aB | $AaBB^*$ | $AaBb^*$ | $aaBB$ | $aaBb$ |
| | Ab | $AaBb^*$ | $Aabb^{**}$ | $aaBb$ | $Aabb^{***}$ |

6. Выпишем расщепление гибридов по фенотипу: 9 белых дисковидных*, белых шаровидных**, 3 желтых дисковидных, 1 желтая шаровидная***.

7. Ответ: F_1 – все белые дисковидные, F_2 – 9 белые дисковидные, 3 белые шаровидные, 3 желтые дисковидные, 1 желтый шаровидный.

2.3. Задачи на сцепленное с полом наследование

1. Условия задачи: Рецессивный ген дальтонизма (цветовой слепоты) находится в X - хромосоме. Отец девушки страдает дальтонизмом, а мать, как и все ее предки, различает цвета нормально. Девушка выходит замуж за здорового юношу.

Ответьте на вопрос: что можно сказать об их будущих сыновьях, дочерях?

Запишем объект исследования и обозначение генов:

Дано: Объект исследования – человек

Исследуемый признак – восприятие цвета (ген локализован в X хромосоме):

Ген А – нормальное восприятие цвета

Ген а – дальтонизм

Найти: генотип F_1 , фенотип F_1

Решение. Определяем генотипы родителей. Половые хромосомы женщины XX, мужчины – XY. Девушка получает одну X хромосому от матери, а одну от отца. По условию задачи ген локализован в X хромосоме. Отец девушки страдает дальтонизмом, значит имеет генотип X^aY , мать и все ее предки здоровы, значит ее генотип — X^AX^A . Каждый организм из пары аллельных генов получает один — от отца, другой — от матери, значит, генотип девушки — X^AX^a . Генотип ее супруга — X^AY , так как он здоров по условию задачи.

Запишем схему брака

| | | | | | |
|-------|---|----------|--------|---|-----------------|
| P | ♀ | X^AX^a | X | ♂ | X^AY |
| Гамет | | X^A | X^a | | X^A Y |
| F_1 | | X^AX^A | X^AY | | X^AX^a X^aY |

Фенотип: *здоровая* *здоровый* *здоровая* *больной*

Ответ: Дочка может быть здоровой (X^AX^A) или быть здоровой, но являться носителем гена гемофилии (X^AX), а сын может как здоровым (X^AY), так и больным (X^aY).

КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ

Гомо или гетерогаметным является мужской пол у человека?

Гомо или гетерогаметным является женский пол у человека?

Каким образом в ответе на задачу обозначают вероятность рождения ребенка с определенными признаками?

ГЛАВА 3. ЗАДАНИЯ НА ОПРЕДЕЛЕНИЕ КОЛИЧЕСТВА И ТИПОВ ОБРАЗУЮЩИХСЯ ГАМЕТ

Сколько типов гамет образуется у организма с генотипом AA

Сколько типов гамет образуется у организма с генотипом aa

Сколько типов гамет образуется у организма с генотипом Aa

Сколько типов гамет образуется у организма с генотипом AABV

Сколько типов гамет образуется у организма с генотипом AaBV

Сколько типов гамет образуется у организма с генотипом AABv

Сколько типов гамет образуется у организма с генотипом AaBa

Сколько типов гамет образуется у организма с генотипом AABVCC

Сколько типов гамет образуется у организма с генотипом AaBVCC

Сколько типов гамет образуется у организма с генотипом AABvCC

Сколько типов гамет образуется у организма с генотипом AABVSc

Сколько типов гамет образуется у организма с генотипом AaBVSc

Сколько типов гамет образуется у организма с генотипом AaBvSc

Сколько типов гамет образуется у организма с генотипом AaBvSc

Сколько типов гамет образуется у организма с генотипом X^aX^a

Сколько типов гамет образуется у организма с генотипом X^AX^A

Сколько типов гамет образуется у организма с генотипом X^aY

Сколько типов гамет образуется у организма с генотипом X^AX^a

Сколько типов гамет образуется у организма с генотипом X^AY

Сколько типов гамет образуется у организма с генотипом $X^B X^B$
 Сколько типов гамет образуется у организма с генотипом $X^B Y$
 Сколько типов гамет образуется у организма с генотипом $X^B X^a$
 Сколько типов гамет образуется у организма с генотипом $X^B Y$
 Какие типы гамет образует организм с генотипом AA
 Какие типы гамет образует организм с генотипом aa
 Какие типы гамет образует организм с генотипом Aa
 Какие типы гамет образует организм с генотипом AABV
 Какие типы гамет образует организм с генотипом AaBV
 Какие типы гамет образует организм с генотипом AAVv
 Какие типы гамет образует организм с генотипом AaVa
 Какие типы гамет образует организм с генотипом AABVCC
 Какие типы гамет образует организм с генотипом AaBVCC
 Какие типы гамет образует организм с генотипом AAVvCC
 Какие типы гамет образует организм с генотипом AABVCC
 Какие типы гамет образует организм с генотипом AaBVCC
 Какие типы гамет образует организм с генотипом AaBVCC
 Какие типы гамет образует организм с генотипом $X^a X^a$
 Какие типы гамет образует организм с генотипом $X^A X^A$
 Какие типы гамет образует организм с генотипом $X^a Y$
 Какие типы гамет образует организм с генотипом $X^A X^a$
 Какие типы гамет образует организм с генотипом $X^A Y$
 Какие типы гамет образует организм с генотипом $X^B X^B$
 Какие типы гамет образует организм с генотипом $X^B Y$
 Какие типы гамет образует организм с генотипом $X^B X^a$
 Какие типы гамет образует организм с генотипом $X^B Y$
 Сколько и какие типы гамет образует организм с генотипом aabb
 Сколько и какие типы гамет образует организм с генотипом Aabb
 Сколько и какие типы гамет образует организм с генотипом AaBV

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ЗАДАЧИ

У мышей длинные уши наследуются как доминантный признак, а короткие — как рецессивный. Скрестили самца с длинными ушами с самкой с короткими ушами. В F1 все потомство получилось с длинными ушами. Определить генотип самца.

(30 балла)

Муж и жена имеют вьющиеся (A) и темные (B) волосы. У них родился ребенок с вьющимися (A) и светлыми (b) волосами. Каковы возможные генотипы родителей?

(30 балла)

При скрещивании мохнатой (A) белой крольчихи (b) с мохнатым (A) черным кроликом родилось несколько белых гладких немохнатых крольчат. Каковы генотипы родительских особей?

(50 баллов)

Голубоглазый мужчина, оба родителя которого имели карие глаза, женился на кареглазой женщине, у отца которой глаза карие, а у матери — голубые. От этого брака родился голубоглазый сын. Определите генотипы всех лиц и составьте схему родословной.

(3 балла)

Ген гемофилии рецессивен и локализован в X-хромосоме. Здоровая женщина, мать которой была здоровой, а отец был гемофиликом, вышла замуж за мужчину - гемофилика. Каких детей можно ожидать от этого брака?

(50 баллов)

Скрещены 2 сорта земляники: безусая красная и безусая белая. В F1 все усыатые красные, в F2 расщепление: 331 усатая красная, 98 усатых белых, 235 безусых красных, 88 безусых белых. Как наследуются признаки?

(60 баллов)

Бежевая норка скрещена с серой. В F1 все норки коричневые, в F2 получилось 14 серых, 46 коричневых, 5 кремовых, 16 бежевых. Как наследуется признак?

(60 баллов)

1. У собак черный цвет шерсти доминирует над коричневым. От скрещивания черной самки с коричневым самцом было получено 4 черных и 3 коричневых щенка. Определите генотипы-родителей и потомства.

(30 балла)

2. У человека фенилкетонурия наследуется как рецессивный признак. Заболевание связано с отсутствием фермента, расщепляющего фенилаланин. Избыток этой аминокислоты в крови приводит к поражению центральной нервной системы и развитию слабоумия. Определите вероятность развития заболевания у детей в семье, где оба родителя гетерозиготны по данному признаку.

(30 балла)

Серповидноклеточная анемия у человека наследуется как не полностью доминантный аутосомный признак. Гомозиготы умирают в раннем детстве, гетерозиготы жизнеспособны и устойчивы к заболеванию малярией. Какова вероятность рождения детей, устойчивых к малярии, в семье, где один из родителей гетерозиготен в отношении признака серповидноклеточной анемии, а другой нормален в отношении этого признака?

(30 балла)

У человека имеется два вида слепоты, и каждый определяется своим рецессивным аутосомным геном. Гены обоих признаков находятся в разных парах хромосом. Какова вероятность рождения слепого ребенка, если отец и мать страдают одним и тем же видом слепоты, а по другой паре генов нормальны?

(40 балла)

У мух дрозофил гены, определяющие окраску тела и форму крыльев, сцеплены. Скрестили самку с нормальными крыльями и серым телом с самцом, имеющим черное тело и редуцированные крылья. В первом поколении все

потомство имело серое тело и нормальные крылья. Определите генотипы родителей и потомства.

(60 баллов)

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

Справка. Группа крови зависит от действия не двух, а трех аллельных генов, обозначаемых символами А, В, 0. Они, комбинируясь в диплоидных клетках по два, могут образовать 6 генотипов (00 – I группа крови; АА, А0 – II группа крови; В0, ВВ – III группа крови; АВ – IV группа крови). Предполагают, что над рецессивным геном 0 доминирует как аллельный ген А, так и В, но А и В друг друга не подавляют.

(30 балла)

При скрещивании двух линий тутового шелкопряда, гусеницы которых образуют белые коконы, в первом поколении все коконы были желтые. При последующем скрещивании гибридов во втором поколении произошло расщепление: 9 желтых коконов к 7 белым. Определите генотипы всех особей.

(60 баллов)

У кошек ген черной и ген рыжей окраски сцеплены с полом, находятся в X-хромосоме и дают неполное доминирование. При их сочетании получается черепаховая окраска. От кошки черепаховой масти родилось 5 котят, один из которых оказался рыжим, 2 имели черепаховую окраску и 2 были черными. Рыжий котенок оказался самкой. Определите генотип кота, а также генотипы кошки и потомства.

(50 баллов)

Голубоглазый мужчина, родители которого имели карие глаза, женился на кареглазой женщине, у отца которой были голубые глаза, а у матери — карие. Какое потомство можно ожидать от этого брака, если известно, что карий цвет — доминантный признак? Определите генотипы родителей мужчины и женщины.

(30 балла)

У человека аллель полидактилии (6 пальцев) доминирует над нормальной пятипалой рукой. В семье, где у одного родителя шестипалая кисть, а у второго - нормальное строение кисти, родился ребенок с нормальной кистью. Определите вероятность рождения второго ребенка без аномалии,

(30балла)

У собак короткая шерсть доминирует над длинной. Охотник купил собаку с короткой шерстью и хочет быть уверен, что она не несет аллеля длинной шерсти. Какого партнера по фенотипу и генотипу надо подобрать для скрещивания, чтобы проверить генотип купленной собаки? Составьте схему скрещивания. Каков должен быть результат, если собака чистопородна?

(30балла)

У крупного рогатого скота комолость (безрогость) и черный цвет шерсти доминируют над рогатостью и красной окраской. Гены обоих признаков

находятся в разных хромосомах. При скрещивании комолого черного быка с тремя красными безрогими коровами телята оказались все черные, но один из них был рогатым. Определите вероятные генотипы родителей и потомства.

(40 балла)

У томатов гены, определяющие высоту стебля и форму плодов, сцеплены, причем высокий стебель доминирует над карликовостью, а шаровидная форма плодов над грушевидной. Какое потомство следует ожидать от скрещивания гетерозиготного по обоим признакам растения с карликовым, имеющим шаровидные плоды,

(60 баллов)

Родители имеют II и III группы крови, а их сын - I. Определите генотипы родителей.

Справка. Группа крови зависит от действия не двух, а трех аллельных генов, обозначаемых символами А, В, 0. Они, комбинируясь в диплоидных клетках по два, могут образовать 6 генотипов (00 – I группа крови; АА, АО – II группа крови; ВВ, ВО – III группа крови; АВ – IV группа крови). Предполагают, что над рецессивным геном 0 доминирует как аллельный ген А, так и В, но А и В друг друга не подавляют.

(3 балла)

При скрещивании двух сортов ржи с белым и желтым зерном в первом поколении все растения имели зеленые зерна. При скрещивании этих зеленых гибридов между собой получили 450 зеленых, 150 желтых и 200 белых. Определите генотипы родителей и потомства. Как наследуется признак?

(60 баллов)

У плодовой мухи дрозофилы белоглазость наследуется как рецессивный признак, сцепленный с X-хромосомой. Какое потомство получится, если скрестить белоглазую самку с красноглазым самцом?

(50 баллов)

Черный цвет шерсти доминирует у собак над коричневым. Черная самка несколько раз скрещивалась с коричневым самцом. Всего родилось 15 черных и 13 коричневых щенков. Определите генотипы родителей и потомства.

(30 балла)

Одна из форм цистинурии (нарушение обмена четырех аминокислот) наследуется как аутосомный рецессивный признак. Однако у гетерозигот наблюдается лишь повышенное содержание цистина в моче, а у гомозигот образование цистиновых камней в почках. Определите возможные формы проявления цистинурии у детей в семье, где один из супругов страдал этим заболеванием, а другой имел лишь повышенное содержание цистина в моче.

(30 балла)

В родильном доме перепутали двух мальчиков. Родители одного из них имеют Г и II группы крови, родители другого — II и IV. Исследования по-

казали, что Дети имеют I и II группы крови. Определите, кто чей сын. Возможно ли это сделать наверняка при других комбинациях групп крови? Приведите примеры.

Справка. Группа крови зависит от действия не двух, а трех аллельных генов, обозначаемых символами А, В, 0. Они, комбинируясь в диплоидных клетках по два, могут образовать 6 генотипов (00 – I группа крови; АА, АО – II группа крови; ВВ, ВО – III группа крови; АВ – IV группа крови). Предполагают, что над рецессивным геном 0 доминирует как аллельный ген А, так и В, но А и В друг друга не подавляют.

(60 баллов)

В семье, где родители хорошо слышали и имели один гладкие волосы, а другой — вьющиеся, родился глухой ребенок с гладкими волосами. Их второй ребёнок хорошо слышал и имел вьющиеся волосы. Какова вероятность рождения глухого ребенка с вьющимися волосами в этой семье, если известно, что аллель вьющихся волос доминирует над аллелем гладких; а глухота - рецессивный признак, и оба гена находятся в разных хромосомах?

(50 баллов)

Сцепленный с полом ген В у канареек определяет зеленую окраску оперения, в — коричневую. Зеленого самца скрестили с коричневой самкой. Получено потомство: 2 коричневых самца и 2 зеленые самки. Каковы генотипы родителей?

(50 баллов)

При скрещивании двух сортов левкоя, один из которых имеет махровые красные цветки, а второй - махровые белые, все гибриды первого поколения имели простые красные цветки, а во втором поколении наблюдалось расщепление: 68 — с махровыми белыми цветками, 275 — с простыми красными, 86 — с простыми белыми и 213 — с махровыми красными цветками. Как наследуется окраска и форма цветка?

(90 баллов)

Науке известны доминантные гены, которые никогда не удавалось получить в гомозиготах, так как гомозиготное по этому гену потомство погибает на стадии зародыша. Такие «убивающие» гены называют летальными. Летальным является доминантный ген платиновой окраски у пушных лис, аллель которого – рецессивный ген, определяющий серебристую окраску зверьков. Определите, какое потомство и в каком отношении родится от скрещивания двух платиновых родителей.

(30 балла)

У фигурной тыквы белая окраска плодов А доминирует над желтой а, а дисковидная форма В — над шаровидной b. Как будет выглядеть F₁ и F₂ от скрещивания гомозиготной белой шаровидной тыквы с гомозиготной желтой дисковидной?

(40 балла)

Раннеспелый сорт овса нормального роста скрещивали с позднеспелым сортом гигантского роста. Определите, какими будут гибриды первого поколения

ния. Каким окажется потомство от скрещивания гибридов между собой по генотипу и фенотипу, а также их количественное соотношение? (Ген раннеспелости доминирует над геном позднеспелости, ген нормального роста — над геном гигантского роста.)

(40 балла)

Какими будут котята от скрещивания черепаховой кошки с черным котом, черепаховой кошки с рыжим котом? Ген черной и рыжей масти находится в X-хромосоме (признак цвета сцеплен с полом); ни один из них не доминирует над другим; при наличии обоих генов в X-хромосоме окраска получается пятнистой: «черепаховой»/

(60 баллов)

Рецессивный ген дальтонизма (цветовой слепоты) находится в X-хромосоме. Отец девушки страдает дальтонизмом, а мать, как и все ее предки, различает цвета нормально. Девушка выходит замуж за здорового юношу. Что можно сказать об их будущих сыновьях, дочерях, а также внуках обоого пола (при условии, что сыновья и дочери не будут вступать в брак с носителями гена дальтонизма)?

(60 баллов)

Голубоглазый мужчина, родители которого имели карие глаза, женился на кареглазой женщине, у отца которой глаза были голубые, а у матери карие. От этого брака родился один ребенок, глаза у которого оказались карими. Каковы генотипы всех упомянутых здесь лиц?

(30 балла)

Кровь людей подразделяют на четыре группы. Группа крови — наследственный признак, зависящий от одного гена. Ген этот имеет не две, а три аллели, обозначаемые символами А, В, 0. Лица с генотипом 00 имеют первую группу крови, с генотипом АА или А0 — вторую, с генотипами ВВ и В0 — третью, а с генотипом АВ — четвертую (аллели А и В доминируют над аллелью 0, но друг друга не подавляют). Какие группы крови возможны у детей, если у их матери вторая группа, а у отца четвертая?

(40 балла)

Мать И. обнаружила на своем ребенке бирку с фамилией соседки по палате Н. У родителей детей были взяты анализы крови. Группы крови распределились следующим образом: И. — I, ее муж — IV, ребенок — I; Н. — I, ее муж — I, ребенок — III.

Какой вывод из этого следует?

Справка. Группа крови зависит от действия не двух, а трех аллельных генов, обозначаемых символами А, В, 0. Они, комбинируясь в диплоидных клетках по два, могут образовать 6 генотипов (00 — I группа крови; АА, А0 — II группа крови; В0, ВВ — III группа крови; АВ — IV группа крови). Предполагают, что над рецессивным геном 0 доминирует как аллельный ген А, так и В, но А и В друг друга не подавляют.

(40 балла)

У дрозофилы серый цвет тела (В) доминирует над черным (в). При скрещивании серых родителей потомство оказалось также серым. Определите возможные генотипы родителей.

(30 балла)

Напишите возможные генотипы человека, если по фенотипу у него:

- а). большие карие глаза — ...
- б) большие голубые глаза — ...
- в) тонкие губы и римский нос —...
- г) тонкие губы и прямой нос —...

Справка. Доминантные признаки: большие глаза, карие глаза, римский нос. Рецессивные признаки: голубые глаза, тонкие губы, прямой нос.

(40 балла)

Какие группы крови возможны у детей, если у их матери II группа крови, а у отца VI группа крови?

(30 балла)

При скрещивании двух разных сортов белоцветкового душистого горошка все гибридные растения P1 оказываются красноцветковыми. Чем это объяснить?

(40 балла)

Справка. Синтез красного пигмента в цветке гороха происходит только при наличии двух неаллельных доминантных генов А и В; при отсутствии хотя бы одного из них цветок лишается красного пигмента. Эти гены локализованы в негомологичных хромосомах и наследуются независимо, как при дигибридном скрещивании.

Вы приобрели кролика-самца с черной шерстью (признак доминантный), но точный генотип этого животного неизвестен. Каким образом можно узнать его генотип?

(30 балла)

Могут ли белые кролики быть нечистоплотными (гетерозиготными) по окраске шерсти?

(30 балла)

У растения дурмана пурпурная окраска цветков (А) доминирует над белой (а), колючие семенные коробочки (В) – над гладкими (в). Растение с пурпурными цветками и неколючими коробочками, скрещенное с растением с белыми цветками и колючими коробочками, образовало 320 потомков с пурпурными цветками и колючими коробочками и 312 – м пурпурными цветками и гладкими коробочками. Каковы генотипы родительских растений?

(50 баллов)

От серых крольчих и серых кроликов было получено потомство: 503 серых и 137 белых крольчат. Какой цвет шерсти является доминантным, а какой рецессивным?

(30 балла)

В стаде были коровы черной и красной масти. Бык имел черную масть. Все телята, появившиеся в этом стаде, были черными. Определите рецессивную масть. Какое потомство будет у этих телят, когда они вырастут?

(40 балла)

Что можно сказать о характере наследования окраски плодов яблони при скрещивании сорта Антоновка (зеленые плоды) с сортом Уэсли (красные плоды), если все плоды гибридов, полученных от этого скрещивания, имели красную окраску? Запишите генотипы родителей и гибридов. Составьте схему наследования окраски плодов в F_1 и F_2 .

(40 балла)

В результате гибридизации растений с красными и белыми цветками все гибридные растения имели розовые цветки. Запишите генотип родительского растения. Каков характер наследования?

(40 балла)

Нормальное растение скрещено с карликовым, первое поколение – нормальное. Определите, какое будет потомство от самоопыления гибридов первого поколения.

(40 балла)

В школьный уголок живой природы принесли двух серых кроликов (самку и самца), считая их чистопородными. Но в F_2 среди их внуков появились черные крольчата. Почему?

(40 балла)

Куры с белым оперением при скрещивании между собой всегда дают белое потомство, а куры с черным оперением – черное. Потомство от скрещивания белой и черной особей, оказывается серым. Какая часть потомства от скрещивания серого петуха и курицы будет с серым оперением?

(40 балла)

Отец и сын - дальтоники, а мать различает цвета нормально. От кого сын унаследовал ген дальтонизма?

(40 балла)

При скрещивании чистой линии мышей с коричневой шерстью с чистой линией мышей с чистой линией мышей с серой шерстью получают потомки с коричневой шерстью. В F_2 от скрещивания между этими мышами F_1 получают коричневые и серые мыши в соотношении 3:1. Дайте полное объяснение этим результатам.

(30 балла)

Две черные самки мыши скрещивались с коричневым самцом. Одна самка дала 20 черных и 17 коричневых потомков, а другая – 33 черных. Каковы генотипы родителей и потомков?

(40 балла)

При скрещивании между собой растений красноплодной земляники всегда получают растения с красными плодами, а белоплодной – с белыми. В результате скрещивания обоих сортов получают розовые ягоды. Какое потомство получится при опылении красноплодной земляники пыльцой растения с розовыми ягодами?

(50 баллов)

Фенилкетонурия (нарушение обмена аминокислоты – фенилаланина) наследуется как рецессивный признак. Муж гетерозиготен по гену фенилкетонурии, а жена гомозиготна по доминантному аллелю этого гена. Какова вероятность рождения у них больного ребенка?

(40 балла)

Окраска цветков у ночной красавицы наследуется по промежуточному типу, а высота растения доминирует над карликовостью. Произведено скрещивание гомозиготного растения ночной красавицы с красными цветами, нормальным ростом и растения, имеющего белые цветы, карликовый рост. Какими будут гибриды первого и второго поколения? Какое расщепление будет наблюдаться во втором поколении по каждому признаку в отдельности?

(50 баллов)

Отец и мать здоровы, а ребенок болен гемофилией. Какой пол у ребенка?

(40 балла)

Творческий уровень

Все задачи по генетике можно классифицировать по двум основным критериям: А) по типу наследования; Б) по вопросу задачи (то есть тому, что необходимо найти или определить). На основании задач вариантов 1-4, а также рекомендованной учителем литературы составьте классификацию генетических задач по каждому из указанных критериев. *(20 баллов)*. Для каждого класса задач составьте и решите пример задачи *(40 баллов)*. Во избежание биологических ошибок, лучше всего для задач брать выдуманные организмы и признаки. (Примеры задач с выдуманными организмами и признаками смотри ниже.) Предложите свой критерий классификации генетических задач.

(50 баллов)

У альдебаранского ноздрохвоста аллель, определяющий 3 ноздри, неполно доминирует над аллелем, определяющим одну ноздрю. Сколько ноздрей на хвосте может быть у детенышей, если у обоих родителей по 2 ноздри.

(30 балла)

Безмозглая женщина, отец и мать которой также были безмозглые, вышла замуж за безмозглого мужчину. У них родился ребенок, имеющий мозг. Предложите не менее 2-х вариантов наследования данного признака.

(60 баллов)

В семье сумчатых микроцефалов у гетерозиготной квадратноголовой саблезубой самки и треугольноголового нормальнозубого самца появилось на свет 83 квадратноголовых саблезубых, 79 треугольноголовых нормальнозубых, 18 треугольноголовых саблезубых и 17 квадратноголовых нормальнозубых микроцефалят. Определите, как наследуются признаки.

(90 баллов)

Самка выпухоли со ртом на животе и длинным яйцекладом скрестилась с самцом, имеющим рот на спине и короткий яйцеклад. Самка отложила яйца на астероиде, съела самца и улетела. Из яиц вылупились детеныши со ртами на животе и длинным яйцекладом. Они беспорядочно скрещива-

лись между собой, итогом чего стало появление на свет 58 самок со ртом на животе и длинным яйцекладом, 21 самки со ртом на животе и коротким яйцекладом, 29 самцов со ртом на животе и длинным яйцекладом, 11 самцов со ртом на животе и коротким яйцекладом, 9 самцов со ртом на спине и коротким яйцекладом и 32 самца со ртом на спине и длинным яйцекладом. Определите, как наследуются признаки.

(12 баллов)

7. Учебно-методическое и информационное обеспечение по отдельным разделам дисциплины:

Основная литература

1. Афонькин С.Ю. Секреты наследственности человека. СПб.: Учитель и ученик, КОРОНА принт., 2002.С.М. Глаголев и др.; Под ред. А.О. Рувинского. М.: Просвещение, 1993
2. Слюсарев А.А. Биология с общей генетикой, изд. 2-ое. М., Медицина, 1978.
3. Тарасенко Н.Д., Что вы знаете о своей наследственности? Нвсб., НАУКА, 1991
4. Фагель Ф., Генетика человека, М., МИР, 1990
5. Биология: 1600 задач, тестов и проверочных работ для школьников и поступающих в вузы/ Дмитриева Т.А., Гуленков С.И., Суматихин С.В. и др. – М.: Дрофа, 1999.-432 с.

Дополнительная литература:

1. Афонькин С.Ю. Секреты наследственности человека. СПб.: Учитель и ученик, КОРОНА принт., 2002.С.М. Глаголев и др.; Под ред. А.О. Рувинского. М.: Просвещение, 1993
2. Анастасьева В.Г., Крылова М.И., Трунова Л.А. Ранняя перинатальная диагностика врожденной и наследственной патологии плода у беременных высокого риска. Методические рекомендации. – Новосибирск, 1990.
3. Баранов В.С. Дородовая диагностика наследственных болезней, современное состояние, реальные возможности и перспективы // Вестн. АМН СССР. – 1987. – №4. – с. 44–50.
4. Баранов В.С. Ранняя диагностика наследственных болезней в России (современное состояние и перспективы) // Международные медицинские обзоры. – 1994 – Том 2. – №4. – с. 236–243.

5. Баранов В.С., Варпаховский В.Г., Айланазян Э.К. Пренатальная диагностика и профилактика врожденных и наследственных заболеваний // Акушерство и гинекология. – 1994. – №6 – с. 8–11
6. Бахарев В.А., Каретникова Н.А. и др. Способы получения крови плода и их особенности // Акушерство и гинекология. – 1994. – №1 – с. 21–25
7. Берман Р.Е., Воган В.К. Руководство по педиатрии. Болезни плода и новорожденного, врожденные нарушения обмена веществ. – М.: Медицина, 1989.
8. Биология: 1600 задач, тестов и проверочных работ для школьников и поступающих в вузы/ Дмитриева Т.А., Гуленков С.И., Суматихин С.В. и др. – М.: Дрофа, 1999.-432 с.
9. Бочков Н.П., Вельтищев Ю.Е. Направление исследований по наследственной патологии в педиатрии // Педиатрия, 1989 – №5 – с. 5–11
10. Варлаховский В.Г., Горюнова В.Н., Кошечева Т.К. Исследование содержания альфа-фетопротеина в сыворотке крови беременных как критерия наличия врожденных пороков развития у плода // Акушерство и гинекология. – 1995. – №4 – с. 22–24
11. Гармашева Н.А., Константинова Н.Н. Введение в перинатальную медицину. – М., 1978.
12. Запорожан В.Н., Аряев Н.Л. Практические проблемы перинатологии (лекция) // Российский вестник перинатологии и педиатрии, 1995. – №5 – с. 10–16.
13. Кириченко А.П., Тараховский М.Л. Влияние лекарственных средств на плод. – М.: Медицина, 1990.
14. Кузнецов М.И., Золотухина Т.В., Матвеева Е.В. Опыт использования кордоцентеза в целях пренатальной диагностики // Педиатрия, 1994. – №2 – с. 93–94.
15. Лазюк Г.И. Тератология человека. – М.: Медицина, 1979.
16. Лебедев В.М. Сравнительный анализ методов получения плодного материала в первом триместре беременности для пренатальной диагностики наследственных болезней. Автореф. дисс. ... к.м.н. – СПб, 1993.
17. Лильин Е.Т., Богомазов Е.А. Генетика для врачей. – М.: Медицина, 1990.
18. Наследственная патология человека. Руководство для врачей. В 2 х томах / Под ред. Ю.Е. Вельтищева, Н.П. Бочкова. – М., 1992. Слюсарев А.А. Биология с общей генетикой, изд. 2-ое. М., Медицина, 1978.
19. Тарасенко Н.Д., Что вы знаете о своей наследственности? Нвсб., НАУКА, 1991
20. Фагель Ф., Генетика человека, М., МИР, 1990

в) программное обеспечение и интернет-ресурсы:

21. Сайт «Библиотека svitk.ru»
22. Научная библиотека ДГУ www.elib.dgu.ru
23. Минздравсоцразвития РФ <http://www.minzdravsoc.ru/>

24. МЗ РД <http://www.mzrd.ru/>
25. Приоритетный национальный проект «Здоровье»
<http://rost.ru/projects/health/health>
26. Всероссийский форум «Здоровье нации» <http://www.znopr.ru/>
27. Программа по формированию здорового образа жизни
<http://www.minzdravsoc.ru>
28. <http://www.textreferat.com/referat-5200.html>
29. <http://www.vos.org.ru>
30. <http://elibrary.ru>
31. <http://elsevierscience.ru>
- 32.12. <http://www.springerlink.com/journals>
- 33.13. <http://www.neicon.ru/>
- 34.14. <http://uisrussia.msu.ru>
- 35.15. <http://window.edu.ru>
- 36.16. <http://www.nir.ru/socio/scipubl/socjour.htm>
- 37.17. <http://www.nir.ru/socio/scipubl/socis.htm>

Рекомендуемые периодические издания

1. Журнал «Библиотека журнала Социальная защита».
2. Журнал «Человек и труд».
3. Отечественный журнал социальной работы.
4. Социологические исследования
5. Журнал «Социальное обслуживание».
6. Вопросы социального обеспечения.
7. Журнал исследований социальной политики.
8. Профессиональная библиотека работника социальной службы.
9. Журнал «Медицинская генетика».

8. Материально-техническое обеспечение дисциплины

В процессе обучения и контроля используются компьютер, мультимедийный проектор, видеомэгаффон, DVD-проигрыватель, обучающие компьютерные программы, учебные видеокассеты и DVD-диски, слайды, тесты, дидактический раздаточный материал, таблицы и плакаты, разработанные на основе программы курса.

9. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины.

Важнейшей задачей учебного процесса в университете является формирование у студента общекультурных и профессиональных компетенций, в том числе способностей к саморазвитию и самообразованию, а также умений творчески мыслить и принимать решения на должном уровне. Выработка этих компетенций возможна только при условии активной учебно-познавательной деятельности са-

мого студента на всём протяжении образовательного процесса с использованием интерактивных технологий.

Такие виды учебно-познавательной деятельности студента как лекции, семинарские занятия и самостоятельная работа составляют систему вузовского образования.

Лекция является главным звеном дидактического цикла обучения в отечественной высшей школе. Несмотря на развитие современных технологий и появление новых методик обучения лекция остаётся основной формой учебного процесса. Она представляет собой последовательное и систематическое изложение учебного материала, разбор какой-либо узловой проблемы. Вузовская лекция ориентирована на формирование у студентов информативной основы для последующего глубокого усвоения материала методом самостоятельной работы, призвана помочь студенту сформировать собственный взгляд на ту или иную проблему.

Одной из важнейших составляющих вузовского образования является **семинарское занятие**, которое представляет собой одну из форм практических занятий. Семинарские занятия способствуют углубленному изучению наиболее сложных проблем дисциплины и являются одной из основных форм подведения итогов самостоятельной работы студентов. На семинарских занятиях студенты учатся грамотно излагать свои мысли и суждения, вести дискуссию по тем или иным проблемам, убеждать оппонента и опровергать его доводы, доказывать и отстаивать свою точку зрения, отстаивать свои убеждения и мировоззренческие взгляды.

При подготовке к семинарскому занятию студенту необходимо внимательно изучить конспект лекции и рекомендованную преподавателем литературу и электронные ресурсы. При этом желательно законспектировать обязательную литературу, выписать необходимые сведения из источников и подходящие цитаты. В процессе подготовки следует обращать внимание в первую очередь на причинно-следственную связь различных событий и явлений. Такая форма проведения семинарских занятий способствует расширению научного кругозора студента, знакомить его с важнейшими проблемами дисциплины. В процессе подготовки к занятиям студенту следует обобщить и сделать критический анализ литературных данных, анализ источников информации, определить свое отношение к изучаемым проблемам, свое понимание поставленных вопросов. Для более успешного выполнения заданий студенту необходимо, прежде всего, ознакомиться с содержанием рабочей программы, после чего изучить соответствующий раздел программы курса, учебника, ознакомиться с наглядными пособиями, изучить литературные источники, рекомендуемые к теме курса.

Рейтинговый балл студента на каждом занятии зависит от его инициативности, качества выполненной работы, аргументированности выступления, характера использованного материала и т.д. Уровень усвоения материала напрямую зависит от внеаудиторной самостоятельной работы, которая традиционно такие формы деятельности, как выполнение письменного домашнего задания, подготовка к разбору ранее прослушанного лекционного материала на семинарском занятии, подготовка доклада и выполнение реферата.

При изучении литературных источников необходимо сначала прочитать работу, а затем своими словами передать краткое содержание. Рекомендуется конспектировать литературные источники, указанные ведущим курс преподавателем. Изучая их, следует записывать вопросы, требующие дополнительного выяснения, выписывать цитаты, относящиеся к сути изучаемого вопроса.

По всем вопросам, относящимся к содержанию рабочей программы, студент может получить консультацию у преподавателя, ведущего курс.

Для более успешной подготовки к занятиям и профессионального становления необходимо свободно владеть понятийным аппаратом. Во время, отведенное для самостоятельной подготовки кафедра предоставляет студентам возможность просмотра учебных видеоматериалов в специализированной аудитории для изучения медико-социальных дисциплин, а также возможность использовать личную специализированную библиотеку заведующей кафедрой Магомедовой С.А. в режиме читального зала.

Самостоятельная работа должна носить систематический характер. Ее результаты контролируются преподавателем и учитываются при аттестации студента (промежуточный контроль по модулю, экзамен). Для этого проводятся тестирование, экспресс-опрос на лабораторных занятиях, заслушивание рефератов, проверка письменных работ

10. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине, включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем.

Информационные средства обучения: электронные учебники, учебные фильмы по тематике дисциплины, презентации, технические средства предъявления информации (многофункциональный мультимедийный комплекс) и контроля знаний (тестовые системы). Электронные ресурсы Научной библиотеки ДГУ.

Центральное место в современных информационных технологиях занимают:

1. компьютер и его программное обеспечение.
2. Интернет
3. Электронная почта

Основные информационные технологии используемые при осуществлении образовательного процесса по дисциплине «Зарубежный опыт социальной работы в охране здоровья населения»:

– сбор, хранение, систематизация и выдача учебной и научной информации;

- обработка текстовой, графической и эмпирической информации;
- подготовка, конструирование и презентация итогов исследовательской и аналитической деятельности;
- самостоятельный поиск дополнительного учебного и научного материала, с использованием поисковых систем и сайтов сети Интернет, электронных энциклопедий и баз данных;
- использование электронной почты преподавателей и обучающихся для рассылки, переписки и обсуждения возникших учебных проблем.

В ходе реализации целей и задач учебной практики обучающиеся могут при необходимости использовать возможности информационно-справочных систем, электронных библиотек и архивов.

Информационно-справочные и информационно-правовые системы

- справочная правовая система ГАРАНТ (интернет-версия). URL: <http://www.garant.ru/iv/>
- Консультант Плюс. URL: http://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_160060/
- ЭБС "Университетская библиотека online" URL: <http://biblioclub.ru>
- Электронные учебно-методические комплексы ДГУ URL: <http://umk.icc.dgu.ru/>
- Электронные архивы.

12. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине.

Компьютерные средства: компьютер со справочными правовыми системами. Наглядные пособия в виде учебников, учебных таблиц, схем:

- Социальная медицина.
- Охрана здоровья населения
- Права клиентов.
- Гражданско-правовая ответственность в системе здравоохранения.

Эл. Учебник: « Отечественный и зарубежный опыт социальной работы в охране здоровья»

Реализация учебной дисциплины требует наличия типовой учебной аудитории с возможностью подключения технических средств: аудиовизуальных, компьютерных и телекоммуникационных (*лекционная аудитория № 21, оборудованная многофункциональным мультимедийным комплексом, видеомонитором и персональным компьютером*).

В процессе обучения и контроля используются установленный в ауд. №25 компьютер, мультимедийный проектор, видеомагнитофон, DVD-проигрыватель, обучающие компьютерные программы, учебные видеокассеты и DVD-диски, слайды, тесты, дидактический раздаточный материал, таблицы и плакаты, разработанные на основе программы курса.

