

ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ  
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ  
РЕСПУБЛИКИ БАШКОРТОСТАН  
«СИБАЙСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»

Методическая разработка теоретического занятия  
по учебной дисциплине  
Генетика человека с основами медицинской генетики  
на тему: «Наследственное предрасположение к болезням»  
для специальности 31.02.01 Лечебное дело

Составила:

преподаватель генетики

Никитина Н.Н.

Сибай, 2020 г.

Рассмотрена и одобрена  
на заседании ЦМК ОГСЭ, ЕН и ОП  
дисциплин  
Протокол № 5 от 26 января 2020 г.  
Председатель ЦМК \_\_\_\_\_  
Кагарманова В.А.

Утверждаю  
Зам.директора по УР  
\_\_\_\_\_ Сафина А.А.

Составитель: Никитина Наталья Николаевна, преподаватель высшей  
квалификационной категории, отличник Образования РБ, ГАПОУ РБ «Сибайский  
медицинский колледж»

Рецензент: Киньябулатов Самат Салаватович, кандидат биологических наук, ГАПОУ  
РБ «Сибайский медицинский колледж»

## **СОДЕРЖАНИЕ**

Пояснительная записка	4
Учебная информация	5
Приложения	12

## ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Болезни с наследственной предрасположенностью обусловлены как наследственными факторами, так и внешнесредовыми. Значительно чаще встречаются болезни, развитие которых зависит от совместного влияния наследственности и факторов внешней среды, вносящих основной вклад в структуру заболеваемости, инвалидизации и смертности человека.

В настоящее время эта группа составляет 92% от общего числа наследственной патологии человека. С возрастом процент больных увеличивается с 10 до 25-30%.

Данная тема позволит обучающимся узнать какие существуют болезни с наследственной предрасположенностью, их классификацию, формы и профилактику возникновения.

## Занятие № 7 группа 101 ф 16.03.2020

Учебная дисциплина: **Генетика человека с основами медицинской генетики**

Тема занятия: **Наследственное предрасположение к болезням**

Цели занятия:

### **Учебные:**

- осуществлять контроль знаний
- формировать навыки восприятия и переработки информации

### **Воспитательные:**

- воспитывать у студентов внимательность, самостоятельность.

### **Задачи предметные:**

- расширить и углубить знания по генетике путем включения информации, отсутствующей в учебнике и необходимой в жизни.

### **Задачи метапредметные:**

- самостоятельно искать новую информацию с применением конструкций и правил поиска в Интернете, некомпьютерных источниках (литературе);
- структурировать информацию, анализировать, обобщать и сопоставлять различные источники;
- интегрировать свои знания.

В результате пройденной темы **студент должен:**

### **знать:**

- причины развития наследственной предрасположенности к болезням;
- факторы, способствующие развитию наследственной предрасположенности к болезням;
- формы наследственной предрасположенности;
- факторы внешней среды, приводящие к развитию болезни;
- классификацию врожденных пороков развития;
- меры профилактики наследственной предрасположенности к болезням

### **уметь:**

- определять причины развития болезней с наследственной предрасположенностью;
- выявлять факторы, вызывающие развитие врожденных пороков развития;
- анализировать и делать выводы.

### **Формируемые компетенции:**

- ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.
- ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество.
- ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях, нести за них ответственность.
- ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для развития.

- эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного
- ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.
- ОК 6. Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.
- ОК 7. Брать ответственность за работу членов команды (подчиненных), за результат выполнения заданий.
- ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации.
- ОК 9. Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.
- ОК 10. Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.
- ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу, человеку.
- ОК 12. Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности.
- ОК 13. Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.
- ОК 14. Исполнять воинскую обязанность, в том числе с применением
- полученных профессиональных знаний (для юношей).
- ПК 2.2. Определять тактику ведения пациента.
- ПК 2.3. Выполнять лечебные вмешательства.
- ПК 2.4. Проводить контроль эффективности лечения.
- ПК 3.1. Проводить диагностику неотложных состояний.
- ПК 5.3. Осуществлять паллиативную помощь.

**Междисциплинарные связи:** ОУД.15 Биология

**Внутридисциплинарные связи:** тема «Наследственные болезни человека»

**Продолжительность занятия:** 90 минут

**Место проведения:** учебный кабинет Генетики человека с основами медицинской генетики

**Оснащение учебного кабинета:** оборудование учебного кабинета, компьютер преподавателя, экран, проектор, наглядные средства обучения (презентация).

**Основная литература:**

1. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики – Феникс: Ростов – на – Дону, 2015 г.

### **Дополнительная литература:**

1. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Е.К.Хандогина, И.Д.Терехова, С.С.Жилина, М.Е.Майорова, В.В.Шахтарин. – 2-е изд., перераб. И доп. – М: ГЭОТАР – Медиа, 2013 г.

### **Интернет-ресурсы:**

[www.medgenetics.ru](http://www.medgenetics.ru)

Электронные образовательные ресурсы (дидактический материал на электронном носителе для интерактивной доски, электронные дидактические материалы информационного, практического и контролирующего типов, электронные учебные пособия)

## ХРОНОКАРТА И ХОД ЗАНЯТИЯ

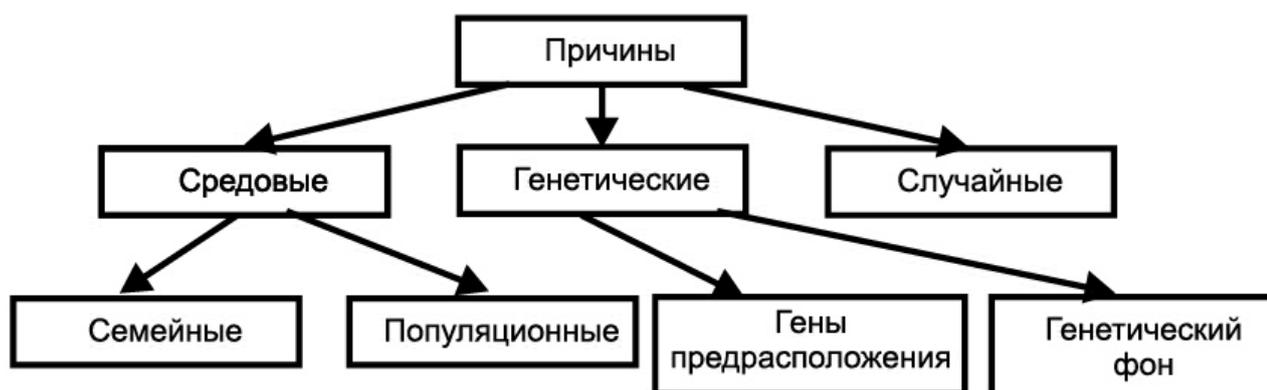
№	Этапы занятия	Время (мин)	Содержание этапов занятия	Используемые методы и средства обучения	Достигаемые цели
1	Организационный момент	2	Взаимное приветствие, проверка отсутствующих, состояния аудитории, рабочих мест и внешнего вида студентов, организация внимания	Дежурный докладывает об отсутствующих	Создается рабочее настроение, поддерживается дисциплина студентов
2	Постановка целей	3	Перечень знаний и умений, которыми должны овладеть студенты в процессе обучения		Формируется познавательный интерес к данной теме
3	Проверка знаний и умений	40	Постановка вопросов, содержание задач, комментирование ответов, оценка знаний, обобщение	Проведение тестирования (прил. 1)	Создается рабочая обстановка, усиливается мыслительная активность
4	Изучение нового материала	2	Организация внимания, постановка вопросов, проблемная ситуация, обобщение	Объяснительно-иллюстративный метод (прил. 2) (презентация)	Формируется познавательный интерес к данной теме
5	Закрепление изученного материала	30	Вопросы	Фронтальный опрос (приложение 3)	Закрепляется способность анализировать
6	Задание для самостоятельн	10	Конспект, Рубан Э.Д. Генетика	Запись заданий	Формируется активация на

	ой работы студентов		человека с основами медицинской генетики – Ростов-на-Дону, «Феникс», 2015. С.229-248		последующую деятельность студентов
7	Подведение итогов занятия	3	Краткие выводы о проделанной работе		

## Тема: Наследственное предрасположение к болезням

Группа болезней, развитие которых определяется взаимодействием определенных наследственных факторов и факторов среды, называется *болезнями с наследственной предрасположенностью* или *мультифакториальными заболеваниями*.

**Причины болезней с наследственной предрасположенностью:**



**Формы наследственной предрасположенности:**

←  
моногенная

→  
полигенная

**Пороки развития могут быть:** изолированные и множественные.

**Мультифакториальные болезни можно условно разделить на:**

- врожденные пороки развития (расщелина губы и неба, спинно-мозговая грыжа, стеноз привратника, анэнцефалия и черепно-мозговая грыжа, вывих бедра, гидроцефалия, врожденная косолапость)
- распространенные психические и нервные болезни (шизофрения, эпилепсия, рассеянный склероз)
- распространенные болезни «среднего» возраста (псориаз, бронхиальная астма, ревматизм, сахарный диабет, ИБС, атеросклероз, шизофрения, язвенная болезнь, желчекаменная и мочекаменная болезнь, ревматоидный артрит, многие формы рака)

**Классификация врожденных пороков развития:**

1. в зависимости от периода развития плода: гаметопатии, бластопатии, эмбриопатии, фетопатии.

2. по характеру поражения органов: изолированные, системные и множественные.

3. в зависимости от причин возникновения: моногенные, хромосомные, мультифакториальные и экзогенные.

### ***Тератогенные факторы, вызывающие возникновение ВПР:***

1. эндогенные (изменение наследственных структур – мутации, эндокринные или метаболические заболевания матери (гипотиреоз, сахарный диабет, фенкетонурия, опухоли; «перезревание» половых клеток, возраст родителей)

2. экзогенные (физические факторы – радиационные, механические; химические – лекарственные и химические вещества, применяемые в быту и промышленности, гипоксия, неполноценное питание; биологические – вирусы, протозойные инфекции; механические факторы – деформации или опухоли матки у матери, амниотические сращения, маловодие, приводящие к чрезмерному сдавлению плода и ли его части).

### ***Профилактика возникновения болезней с наследственной предрасположенностью:***

- правильный режим дня
- рациональная физическая нагрузка
- достаточный сон
- сбалансированное питание
- исключение алкоголя, наркотиков и курения
- использование защитных средств при работе с вредными излучениями и веществами.

## ПРИЛОЖЕНИЕ 1

### *Тема: «Наследственные заболевания»*

1. Наследственные заболевания, причиной которых являются геномные мутации в половых клетках здоровых родителей, называются:
  - а) мультифакториальные
  - б) хромосомные
  - в) моногенные
  - г) наследственные
2. Какой кариотип имеет девочка с синдромом Шерешевского — Тернера:
  - а) 47XXX
  - б) 46XX
  - в) 45X0
  - г) 47XX+18
3. По какому типу наследуется дальтонизм:
  - а) аутосомно-доминантный
  - б) сцепленный с полом доминантный
  - в) сцепленный с полом рецессивный
  - г) аутосомно-рецессивный
4. По какому типу наследуется гемофилия:
  - а) аутосомно-доминантный
  - б) аутосомно-рецессивный
  - в) сцепленный с полом доминантный
  - г) сцепленный с полом рецессивный
5. По какому типу наследуется полидактилия:
  - а) сцепленный с полом рецессивный
  - б) сцепленный с полом доминантный
  - в) аутосомно-рецессивный
  - г) аутосомно-доминантный
6. Какой кариотип характерен для больного с синдромом Патау:
  - а) 47XX+21
  - б) 47XY+13
  - в) 47XXY
  - г) 45X0
7. Какой кариотип характерен для больного с синдромом «кошачьего крика»:
  - а) 45 XO
  - б) 46XX,5p-
  - в) 46XX,(15+21)
  - г) 47XXX
8. В каком возрасте у больного появляются признаки фенилкетонурии:
  - а) в эмбриональном периоде
  - б) в зрелом возрасте
  - в) в пожилом возрасте
  - г) в первые недели жизни
9. Метод, используемый для диагностики болезней обмена веществ, называется:
  - а) цитологический
  - б) близнецовый
  - в) дерматоглифический
  - г) биохимический

10. Для больных с каким синдромом характерен полуоткрытый рот с высунутым языком и выступающей челюстью:
- а) синдром Клайнфельтера
  - б) синдром Дауна
  - в) синдром Шершевского-Тернера
  - г) синдром Патау
11. Какую хромосомную аномалию можно заподозрить у больной с такими симптомами как низкий рост, боковые кожные складки на шее, неразвитые вторичные половые признаки:
- а) синдром Трипло-Х
  - б) синдром Дауна
  - в) синдром Шершевского-Тернера
  - г) синдром Патау
12. Какой кариотип имеют до 15% мужчин в психиатрических больницах и местах принудительного заключения:
- а) 45УО
  - б) 46ХУ
  - в) 47ХУУ
  - г) 47Хху
13. По какому типу наследуется фенилкетонурия:
- а) сцепленный с полом доминантный
  - б) аутосомно-рецессивный
  - в) аутосомно-доминантный
  - г) сцепленный с полом рецессивный .
14. Наследственное заболевание, характеризующееся отсутствием в организме больного красящего пигмента меланина, называется:
- а) астигматизм
  - б) альбинизм
  - в) сахарный диабет
  - г) дальтонизм
15. К какому типу болезней относится глухонмота:
- а) аутосомно-рецессивные
  - б) хромосомные
  - в) ненаследственные
  - г) мультифакториальные
16. Какой кариотип характерен для больного с синдромом Эдварса:
- а) 47ХУ+18
  - б) 47ХХ+21
  - в) 47ХУ+13
  - г) 46Х0
17. Какое хромосомное заболевание можно заподозрить у юноши высокого роста, с женским типом строения скелета, недостаточным оволосением лобка и области подмышечных впадин и умственной отсталости:
- а) синдром Трипло-Х
  - б) синдром Шершевского-Тернера
  - в) синдром Клайнфельтера
  - г) синдром ХУУ
18. Здоровый мужчина имеет кариотип:
- а) 46ХХ
  - б) 47ХХУ
  - в) 46ХУ
  - г) 45Х0

19. Наследственное заболевание, характеризующееся несвертываемостью крови у больного, называется:
- а) гемофилия
  - б) фенилкетонурия
  - в) талассемия
  - г) альбинизм
20. К какому типу болезней относится гипертония:
- а) ненаследственные
  - б) мультифакториальные
  - в) хромосомные
  - г) моногенные
21. Какой кариотип характерен для больного с синдромом Клайнфельтера:
- а) 47XY+18
  - б) 46XY
  - в) 47XXY
  - г) 47XY+21
22. Какой из методов лечения наследственных заболеваний применяется для лечения фенилкетонурии:
- а) заместительная терапия
  - б) витаминотерапия
  - в) диетотерапия
  - г) хирургическая операция
23. Какой кариотип характерен для больного с синдромом Дауна:
- а) 47XX+18
  - б) 46XY
  - в) 47XY+21
  - г) 48XXXY
24. К какому типу болезней относится синдром Клайнфельтера:
- а) ненаследственные
  - б) моногенные
  - в) хромосомные
  - г) мультифакториальные

## ПРИЛОЖЕНИЕ 3

1. Что называется наследственным предрасположением к болезням?
2. Какие заболевания относятся к болезням с мультифакториально обусловленной предрасположенностью?
3. Каковы особенности моногенных болезней с наследственной предрасположенностью?
4. Какие методы используются для доказательства мультифакториальной природы заболевания?

