# ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ РЕСПУБЛИКИ БАШКОРТОСТАН «БЕЛЕБЕЕВСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»

Комплексное учебно-методическое обеспечение по учебной дисциплине: «Генетика человека с основами медицинской генетики» для специальности 31.02.001. Лечебное дело.

Учебно-методическая разработка по теме:

«Диагностика наследственных заболеваний»

Выполнил преподаватель:

Томилова Светлана

Владимировна.

### Актуальность изучаемой темы:

Раздел диагностики - один из самых важных и сложных в наследственной патологии. Сложность обусловлены тем, что наследственных болезней очень много, клиническая картина каждой формы разнообразна, имеется много сходных симптомов при разных болезнях.

Даже в пределах каждой специальности наследственные болезни многочисленны и многообразны: в неврологии - свыше 300 наследственных болезней, в дерматологии - свыше 250, в офтальмологии - свыше 250.

К тому же большинство форм наследственных болезней встречается крайне редко и врач в своей практике мало или совсем не встречает таких пациентов. Врачу не под силу владеть всем запасом знаний. Следовательно, он должен знать общие принципы диагностики наследственных болезней. Они позволят ему заподозрить наследственную болезнь у пациента и провести *прицельное* обследование.

# Методическая разработка теоретического занятия

**Тема занятия:** Диагностика наследственных заболеваний

### Цель занятий:

- 1. Ориентироваться поэтапно в постановке диагноза.
- 2. Изучить схему обследования пациента.
- 3. Изучить признаки пре- и постанального дисморфогенеза.
- 4. Молекулярно-генетические методы, краткая характеристика.
- 5. Биохимические методы.
- 6. Цитогенетичекие методы.

### В ходе изучения темы студент должен:

### Уметь:

- ориентироваться в методах диагностики наследственных заболеваний.
- ориентироваться в терминологии
- оформить направление в медико-генетическую консультацию

Знать: принципы клинической диагностики наследственных заболеваний; лабораторные методы диагностики.

Продолжительность и место проведения: 2 часа, учебный кабинет

## Оснащение занятия:

- 1. учебник Бочкова И.П. "Медицинская генетика"
- 2. Наглядное пособие (плакат)
- 3. Мультипроектор презентация

# «Диагностика наследственных заболеваний»

# План урока.

# І.Организационный момент

- 1. Приветствие.
- 2. Проверка исходного уровня знаний.
- 3. Проверка домашнего задание
- 4. Организация внимания.

# II. Объяснение нового материала

- 1. Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний.
- 2. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.

# III. Подведение итогов урока

# IV. Домашнее задание. Самостоятельная работа

- 1. Работа по учебнику Бочкова И.П. "Медицинская генетика" стр. 195-202;
- 2. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний

# V. Организованное окончание урока

Материал лекции - см. презентация на тему «Диагностика наследственных заболеваний»