



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П.Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Кафедра неврологии и нейрохирургии**

**Дисциплина Генетика человека с основами медицинской генетики**

**Методические указания для самостоятельной работы студентов**

Уровень профессионального образования – среднее профессиональное образование

Специальность – 31.02.01 Лечебное дело

Курс – I

Семестр - I

Утверждены на заседании кафедры

Протокол № \_\_\_\_\_

« \_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 2018 г.

Зав. кафедрой \_\_\_\_\_ /В.А. Жаднов/

Рязань, 2018г.

**Тема занятия:** Введение в генетику.  
Основные понятия генетики человека и медицинской генетики.

**Цель занятия:** Ознакомить студентов с общими вопросами медицинской генетики, историческим развитием науки; вкладом отечественных ученых в развитие медицинской генетики; целями и задачами науки, основными достижениями в области генной инженерии, биотехнологии, клонирования.

**Содержание учебного материала:**

Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.

В результате изучения темы студент должен овладеть следующими компетенциями: ОК 1, ОК 2, ОК 3, ОК 4, ОК 5, ОК 8, ОК 11, ПК 1.1, ПК 2.1, ПК 2.2, ПК 2.3, ПК 2.5, ПК 2.6.

**Вопросы для обсуждения и объяснения:**

1. Определение понятия «медицинская генетика».
2. Понятие наследственности и изменчивости.
3. Роль наследственности и изменчивости в генетике.
4. Задачи медицинской генетики.
5. Основные этапы в развитии медицинской генетики.
6. Вклад ведущих зарубежных ученых в развитие генетики.
7. Достижения отечественных ученых в генетике.
8. Приоритетные научные проблемы в современной генетике.
9. Геном человека, его значение в развитии генетики.

**Рекомендуемая литература**

**Основная учебная литература**

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика [Текст] : учеб.: [с прил. на компакт-диске] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под. ред. Н.П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и прераб. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2013. - 582 с.+ 1 электрон. опт. диск CD-R
2. Гусев Е.И. Неврология и нейрохирургия : в 2 т.: учеб. для студентов учреждений высш. проф. образования. Т. 1. Неврология / Е. И. Гусев, А. Н. Коновалов, В. И. Скворцова. - 4-е изд., доп. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2015. - 640 с.
3. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст] : учеб. для студентов образоват. учреждений сред. проф. образования / Э. Д. Рубан. - 3-е изд., стер. - Ростов н/Д : Феникс, 2013. - 319 с.

**Дополнительная учебная литература:**

1. Курчанов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики: рук. для самоподготовки / Н. А. Курчанов. - СПб.: СпецЛит, 2010. - 63 с.
2. Мутовин Г.Р. Клиническая генетика: Геномика и протеомика наследственной патологии: Учеб.пособие / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2010. - 830с.
3. Ньюсбаум Р.Л. Медицинская генетика / Р. Л. Ньюсбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард ; Пер.с англ. Латыпова А.Ш.; Под ред. Бочкова Н.П. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2010. - 620с.
4. Попов Б.В. Введение в клеточную биологию стволовых клеток: учеб.-метод. пособие / Б. В. Попов. - СПб.: СпецЛит, 2010. - 330 с.
5. Чучалин А.Г. Энциклопедия редких болезней : справ.: [с прил. на компакт-диске] / А. Г. Чучалин. - М.: Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа": Литтерра, 2014. - 672 с.

### **Электронные образовательные ресурсы**

1. Экология человека [Электронный ресурс] : учебник для вузов / Под ред. Григорьева А.И. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970437476.html>
2. "Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015." - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970435700.html>
3. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411520.html>
4. Похвала "глупости" хромосомы. Исповедь непокорной молекулы [Электронный ресурс] / Лима-де-Фариа А.; пер. с англ. - 2-е изд. (эл.). - М.: БИНОМ, 2015. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785996319947.html>
5. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970433614.html>
6. "Нейрометаболические заболевания у детей и подростков: диагностика и подходы к лечению [Электронный ресурс] / С.В. Михайлова, Е.Ю. Захарова, А.С. Петрухин - М. : Литтерра, 2012. - (Серия "Практические руководства")." - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785423500108.html>



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П.Павлова»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)

**Кафедра неврологии и нейрохирургии**

**Дисциплина Генетика человека с основами медицинской генетики**

**Методические указания для самостоятельной работы студентов**

Уровень профессионального образования – среднее профессиональное образование

Специальность – 31.02.01 Лечебное дело

Курс – I

Семестр - I

Утверждены на заседании кафедры  
Протокол № \_\_\_\_\_

« \_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 2018 г.

Зав. кафедрой \_\_\_\_\_ /В.А. Жаднов/

Рязань, 2018г.

**Тема занятия:** Наследственные структуры клетки. Хромосомы. Митоз. Мейоз.

**Цель занятия:** Ознакомить студентов с общими понятиями о клетке и её функциях, кариотипе человека, биологической роли митоза и мейоза, структуре генов.

Содержание учебного материала:

Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и её функция. Органоиды клетки, клеточное ядро: функции, компоненты. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека. Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека.

Биологическое значение мейоза. Гаметогенез. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура. Генетический код и его свойства. Реализация генетической информации.

В результате изучения темы студент должен овладеть следующими компетенциями: ОК 1, ОК 2, ОК 3, ОК 4, ОК 5, ОК 8, ОК 11, ПК 1.1, ПК 2.1, ПК 2.2, ПК 2.3, ПК 2.5, ПК 2.6.

**Вопросы для обсуждения и объяснения:**

1. Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и её функция.
2. Органоиды клетки, клеточное ядро: функции, компоненты.
3. Строение и функции хромосом человека.
4. Кариотип человека.
5. Основные типы деления эукариотических клеток.
6. Клеточный цикл и его периоды.
7. Биологическая роль митоза и амитоза. Биологическое значение мейоза.
8. Гаметогенез. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.
9. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.
10. Сохранение информации от поколения к поколению.
11. Гены и их структура.
12. Генетический код и его свойства. Реализация генетической информации.

**Рекомендуемая литература**

**Основная учебная литература**

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика [Текст] : учеб.: [с прил. на компакт-диске] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под. ред. Н.П.

- Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2013. - 582 с.+ 1 электрон. опт. диск CD-R
2. Гусев Е.И. Неврология и нейрохирургия : в 2 т.: учеб. для студентов учреждений высш. проф. образования. Т. 1. Неврология / Е. И. Гусев, А. Н. Коновалов, В. И. Скворцова. - 4-е изд., доп. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2015. - 640 с.
  3. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст] : учеб. для студентов образоват. учреждений сред. проф. образования / Э. Д. Рубан. - 3-е изд., стер. - Ростов н/Д : Феникс, 2013. - 319 с.

#### **Дополнительная учебная литература:**

1. Курчанов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики: рук. для самоподготовки / Н. А. Курчанов. - СПб.: СпецЛит, 2010. - 63 с.
2. Мутовин Г.Р. Клиническая генетика: Геномика и протеомика наследственной патологии: Учеб.пособие / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2010. - 830с.
3. Ньюссбаум Р.Л. Медицинская генетика / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард ; Пер.с англ.Латыпова А.Ш.;Под ред.Бочкова Н.П. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2010. - 620с.
4. Попов Б.В. Введение в клеточную биологию стволовых клеток: учеб.-метод. пособие / Б. В. Попов. - СПб.: СпецЛит, 2010. - 330 с.

#### **Электронные образовательные ресурсы**

1. Экология человека [Электронный ресурс] : учебник для вузов / Под ред. Григорьева А.И. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970437476.html>
2. "Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015." - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970435700.html>
3. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411520.html>
4. Похвала "глупости" хромосомы. Исповедь непокорной молекулы [Электронный ресурс] / Лима-де-Фариа А.; пер. с англ. - 2-е изд. (эл.). - М.: БИНОМ, 2015. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785996319947.html>
5. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970433614.html>



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования

**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П.Павлова»**

**Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)**

**Кафедра неврологии и нейрохирургии**

**Дисциплина Генетика человека с основами медицинской генетики**

**Методические указания для самостоятельной работы студентов**

Уровень профессионального образования – среднее профессиональное образование

Специальность – 31.02.01 Лечебное дело

Курс – I

Семестр - I

Утверждены на заседании кафедры  
Протокол № \_\_\_\_\_

« \_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 2018 г.

Зав. кафедрой \_\_\_\_\_ /В.А. Жаднов/

Рязань, 2018г.

## **Тема занятия: Типы наследования патологии**

**Цель занятия:** Ознакомить студентов с типами наследования патологии, механизмами наследования групп крови.

### Содержание учебного материала

Сущность законов наследования признаков у человека. Законы Менделя. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Аутосомно-доминантное наследование. Аутосомно-рецессивное наследование. Х - сцепленное рецессивное и доминантное наследование. У- сцепленное наследование. Генотип и фенотип. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.

В результате изучения темы студент должен овладеть следующими компетенциями: ОК 1, ОК 2, ОК 3, ОК 4, ОК 5, ОК 8, ОК 11, ПК 1.1, ПК 2.1, ПК 2.2, ПК 2.3, ПК 2.5, ПК 2.6.

### **Вопросы для обсуждения и объяснения:**

1. Сущность законов наследования признаков у человека.
2. Законы Менделя.
3. Типы наследования менделирующих признаков у человека.
4. Аутосомно-доминантное наследование.
5. Аутосомно-рецессивное наследование.
6. Наследование, сцепленное с полом.
7. Генотип и фенотип.
8. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.
9. Хромосомная теория Т.Моргана.
10. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы.
11. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью.
12. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.

### **Рекомендуемая литература**

#### **Основная учебная литература**

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика [Текст] : учеб.: [с прил. на компакт-диске] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под. ред. Н.П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2013. - 582 с.+ 1 электрон. опт. диск CD-R



2. Гусев Е.И. Неврология и нейрохирургия : в 2 т.: учеб. для студентов учреждений высш. проф. образования. Т. 1. Неврология / Е. И. Гусев, А. Н. Коновалов, В. И. Скворцова. - 4-е изд., доп. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2015. - 640 с.
3. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст] : учеб. для студентов образоват. учреждений сред. проф. образования / Э. Д. Рубан. - 3-е изд., стер. - Ростов н/Д : Феникс, 2013. - 319 с.

#### **Дополнительная учебная литература:**

1. Курчанов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики: рук. для самоподготовки / Н. А. Курчанов. - СПб.: СпецЛит, 2010. - 63 с.
2. Мутовин Г.Р. Клиническая генетика: Геномика и протеомика наследственной патологии: Учеб.пособие / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2010. - 830с.
3. Ньюссбаум Р.Л. Медицинская генетика / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард ; Пер.с англ.Латыпова А.Ш.;Под ред.Бочкова Н.П. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2010. - 620с.
4. Попов Б.В. Введение в клеточную биологию стволовых клеток: учеб.-метод. пособие / Б. В. Попов. - СПб.: СпецЛит, 2010. - 330 с.
5. Чучалин А.Г. Энциклопедия редких болезней : справ.: [с прил. на компакт-диске] / А. Г. Чучалин. - М.: Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа": Литтерра, 2014. - 672 с.

#### **Электронные образовательные ресурсы**

1. "Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015." - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970435700.html>
2. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411520.html>
3. Похвала "глупости" хромосомы. Исповедь непокорной молекулы [Электронный ресурс] / Лима-де-Фариа А.; пер. с англ. - 2-е изд. (эл.). - М.: БИНОМ, 2015. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785996319947.html>
4. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970433614.html>
5. "Нейрометаболические заболевания у детей и подростков: диагностика и подходы к лечению [Электронный ресурс] / С.В. Михайлова, Е.Ю. Захарова, А.С. Петрухин - М. : Литтерра, 2012. - (Серия "Практические руководства")." - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785423500108.html>



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования

**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П.Павлова»**

**Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)**

**Кафедра неврологии и нейрохирургии**

**Дисциплина Генетика человека с основами медицинской генетики**

**Методические указания для самостоятельной работы студентов**

Уровень профессионального образования – среднее профессиональное образование

Специальность – 31.02.01 Лечебное дело

Курс – I

Семестр - I

Утверждены на заседании кафедры

Протокол № \_\_\_\_\_

« \_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 2018 г.

Зав. кафедрой \_\_\_\_\_ /В.А. Жаднов/

Рязань, 2018г.

## Тема занятия: Методы клинической генетики

**Цель занятия:** Ознакомить студентов с основными методами изучения наследственности человека, областью их применения.

### Содержание учебного материала

Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследованием. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. Цитогенетический метод. Карты хромосом человека. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина. Метод дерматоглифики. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод.

В результате изучения темы студент должен овладеть следующими компетенциями: ОК 1, ОК 2, ОК 3, ОК 4, ОК 5, ОК 8, ОК 11, ПК 1.1, ПК 2.1, ПК 2.2, ПК 2.3, ПК 2.5, ПК 2.6.

### **Вопросы для обсуждения и объяснения:**

1. Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.
2. Генеалогический метод.
3. Методика составления родословных и их анализ.
4. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследованием.
5. Близнецовый метод.
6. Роль наследственности и среды в формировании признаков.
7. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения.
8. Цитогенетический метод. Карты хромосом человека.
9. Основные показания для цитогенетического исследования.
10. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения хроматина.
11. Метод дерматоглифики.
12. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).
13. Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга.
14. Иммуногенетический метод.

## **Рекомендуемая литература**

### **Основная учебная литература**

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика [Текст] : учеб.: [с прил. на компакт-диске] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под. ред. Н.П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2013. - 582 с.+ 1 электрон. опт. диск CD-R
2. Гусев Е.И. Неврология и нейрохирургия : в 2 т.: учеб. для студентов учреждений высш. проф. образования. Т. 1. Неврология / Е. И. Гусев, А. Н. Коновалов, В. И. Скворцова. - 4-е изд., доп. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2015. - 640 с.
3. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст] : учеб. для студентов образоват. учреждений сред. проф. образования / Э. Д. Рубан. - 3-е изд., стер. - Ростов н/Д : Феникс, 2013. - 319 с.

### **Дополнительная учебная литература:**

1. Курчанов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики: рук. для самоподготовки / Н. А. Курчанов. - СПб.: СпецЛит, 2010. - 63 с.
2. Мутовин Г.Р. Клиническая генетика: Геномика и протеомика наследственной патологии: Учеб.пособие / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2010. - 830с.
3. Ньюссбаум Р.Л. Медицинская генетика / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард ; Пер.с англ.Латыпова А.Ш.;Под ред.Бочкова Н.П. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2010. - 620с.
4. Чучалин А.Г. Энциклопедия редких болезней : справ.: [с прил. на компакт-диске] / А. Г. Чучалин. - М.: Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа": Литтерра, 2014. - 672 с.

### **Электронные образовательные ресурсы**

1. "Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015." - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970435700.html>
2. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411520.html>
3. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970433614.html>
4. "Нейрометаболические заболевания у детей и подростков: диагностика и подходы к лечению [Электронный ресурс] / С.В. Михайлова, Е.Ю. Захарова, А.С. Петрухин - М. : Литтерра, 2012. - (Серия "Практические руководства")." - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785423500108.html>



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования

**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П.Павлова»**

**Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)**

**Кафедра неврологии и нейрохирургии**

**Дисциплина Генетика человека с основами медицинской генетики**

**Методические указания для самостоятельной работы студентов**

Уровень профессионального образования – среднее профессиональное образование

Специальность – 31.02.01 Лечебное дело

Курс – I

Семестр - I

Утверждены на заседании кафедры

Протокол № \_\_\_\_\_

« \_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 2018 г.

Зав. кафедрой \_\_\_\_\_ /В.А. Жаднов/

Рязань, 2018г.

## **Тема занятия: Наследственная изменчивость. Мутации, мутагены.**

**Цель занятия:** Ознакомить студентов с понятием и механизмами наследственной изменчивости.

### **Содержание учебного материала**

Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо - и экзомутагены. Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии.

В результате изучения темы студент должен овладеть следующими компетенциями: ОК 1, ОК 2, ОК 3, ОК 4, ОК 5, ОК 8, ОК 11, ПК 1.1, ПК 2.1, ПК 2.2, ПК 2.3, ПК 2.5, ПК 2.6.

### **Вопросы для обсуждения и объяснения:**

1. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.
2. Основные виды изменчивости.
3. Причины и сущность мутационной изменчивости.
4. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные).
5. Эндо - и экзомутагены.
6. Мутагенез, его виды.
7. Фенокопии и генокопии.

### **Рекомендуемая литература**

#### **Основная учебная литература**

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика [Текст] : учеб.: [с прил. на компакт-диске] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под. ред. Н.П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2013. - 582 с.+ 1 электрон. опт. диск CD-R
2. Гусев Е.И. Неврология и нейрохирургия : в 2 т.: учеб. для студентов учреждений высш. проф. образования. Т. 1. Неврология / Е. И. Гусев, А. Н. Коновалов, В. И. Скворцова. - 4-е изд., доп. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2015. - 640 с.
3. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст] : учеб. для студентов образоват. учреждений сред. проф. образования / Э. Д. Рубан. - 3-е изд., стер. - Ростов н/Д : Феникс, 2013. - 319 с.

#### **Дополнительная учебная литература:**

1. Курчанов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики: рук. для самоподготовки / Н. А. Курчанов. - СПб.: СпецЛит, 2010. - 63 с.
2. Мутовин Г.Р. Клиническая генетика: Геномика и протеомика наследственной патологии: Учеб.пособие / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2010. - 830с.

3. Ньюссбаум Р.Л. Медицинская генетика / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард ; Пер.с англ.Латыпова А.Ш.;Под ред.Бочкова Н.П. - М. : Изд.группа "ГЭОТАР-Медиа", 2010. - 620с.
4. Попов Б.В. Введение в клеточную биологию стволовых клеток: учеб.-метод. пособие / Б. В. Попов. - СПб.: СпецЛит, 2010. - 330 с.
5. Чучалин А.Г. Энциклопедия редких болезней : справ.: [с прил. на компакт-диске] / А. Г. Чучалин. - М.: Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа": Литтерра, 2014. - 672 с.

### **Электронные образовательные ресурсы**

1. Экология человека [Электронный ресурс] : учебник для вузов / Под ред. Григорьева А.И. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970437476.html>
2. "Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015." - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970435700.html>
3. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411520.html>
4. Похвала "глупости" хромосомы. Исповедь непокорной молекулы [Электронный ресурс] / Лима-де-Фариа А.; пер. с англ. - 2-е изд. (эл.). - М.: БИНОМ, 2015. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785996319947.html>
5. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970433614.html>
6. "Нейрометаболические заболевания у детей и подростков: диагностика и подходы к лечению [Электронный ресурс] / С.В. Михайлова, Е.Ю. Захарова, А.С. Петрухин - М. : Литтерра, 2012. - (Серия "Практические руководства")." - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785423500108.html>



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования

**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П.Павлова»**

**Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)**

**Кафедра неврологии и нейрохирургии**

**Дисциплина Генетика человека с основами медицинской генетики**

**Методические указания для самостоятельной работы студентов**

Уровень профессионального образования – среднее профессиональное образование

Специальность – 31.02.01 Лечебное дело

Курс – I

Семестр - I

Утверждены на заседании кафедры

Протокол № \_\_\_\_\_

« \_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 2018 г.

Зав. кафедрой \_\_\_\_\_ /В.А. Жаднов/

Рязань, 2018г.



**Тема занятия:** Генные и мультифакториальные болезни.  
Хромосомные болезни.

**Цель занятия:** Ознакомить студентов с видами наследственных заболеваний, особенностями генных, хромосомных и мультифакториальных болезней.

**Содержание учебного материала**

Наследственные болезни и их классификация. Причины генных заболеваний. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Врожденные пороки развития. Мультифакториальные заболевания. Классификация хромосомных болезней. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y-хромосоме.

В результате изучения темы студент должен овладеть следующими компетенциями: ОК 1, ОК 2, ОК 3, ОК 4, ОК 5, ОК 8, ОК 11, ПК 1.1, ПК 2.1, ПК 2.2, ПК 2.3, ПК 2.5, ПК 2.6.

**Вопросы для обсуждения и объяснения:**

1. Наследственные болезни и их классификация.
2. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.
3. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.
4. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.
5. Врожденные пороки развития.
6. Мультифакториальные заболевания
7. Классификация хромосомных болезней.
8. Болезнь Дауна: формы наследования, клиническая характеристика, прогноз.
9. Синдром Эдвардса.
10. Синдром Патау.
11. Синдром Шерешевского-Тернера: формы наследования, клиническая характеристика, прогноз.
12. Синдром Клайнфельтера: формы наследования, клиническая характеристика, прогноз.
13. Синдром трисомии X: формы наследования, клиническая характеристика, прогноз.
14. Синдром дисомии по Y-хромосоме.

## Рекомендуемая литература

### Основная учебная литература

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика [Текст] : учеб.: [с прил. на компакт-диске] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под. ред. Н.П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и прераб. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2013. - 582 с.+ 1 электрон. опт. диск CD-R
2. Гусев Е.И. Неврология и нейрохирургия : в 2 т.: учеб. для студентов учреждений высш. проф. образования. Т. 1. Неврология / Е. И. Гусев, А. Н. Коновалов, В. И. Скворцова. - 4-е изд., доп. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2015. - 640 с.
3. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст] : учеб. для студентов образоват. учреждений сред. проф. образования / Э. Д. Рубан. - 3-е изд., стер. - Ростов н/Д: Феникс, 2013. - 319 с.

### Дополнительная учебная литература:

1. Курчанов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики: рук. для самоподготовки / Н. А. Курчанов. - СПб.: СпецЛит, 2010. - 63 с.
2. Мутовин Г.Р. Клиническая генетика: Геномика и протеомика наследственной патологии: Учеб.пособие / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2010. - 830с.
3. Чучалин А.Г. Энциклопедия редких болезней : справ.: [с прил. на компакт-диске] / А. Г. Чучалин. - М.: Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа": Литтерра, 2014. - 672 с.

### Электронные образовательные ресурсы

1. Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и прераб. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015." - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970435700.html>
2. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411520.html>
3. Похвала "глупости" хромосомы. Исповедь непокорной молекулы [Электронный ресурс] / Лима-де-Фариа А.; пер. с англ. - 2-е изд. (эл.). - М.: БИНОМ, 2015. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785996319947.html>
4. Нейрометаболические заболевания у детей и подростков: диагностика и подходы к лечению [Электронный ресурс] / С.В. Михайлова, Е.Ю. Захарова, А.С. Петрухин - М. : Литтерра, 2012. - (Серия "Практические руководства")." - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785423500108.html>



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования

**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П.Павлова»**

**Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)**

**Кафедра неврологии и нейрохирургии**

**Дисциплина Генетика человека с основами медицинской генетики**

**Методические указания для самостоятельной работы студентов**

Уровень профессионального образования – среднее профессиональное образование

Специальность – 31.02.01 Лечебное дело

Курс – I

Семестр - I

Утверждены на заседании кафедры

Протокол № \_\_\_\_\_

« \_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 2018 г.

Зав. кафедрой \_\_\_\_\_ /В.А. Жаднов/

Рязань, 2018г.

## **Тема занятия: Основные принципы терапии наследственных болезней.**

**Цель занятия:** Ознакомить студентов с основными принципами лечения наследственных заболеваний.

### **Содержание учебного материала**

Лечение наследственных заболеваний. Виды лечения: этиологическое, патогенетическое, хирургические, симптоматическое. Примеры.

В результате изучения темы студент должен овладеть следующими компетенциями: ОК 1, ОК 2, ОК 3, ОК 4, ОК 5, ОК 8, ОК 11, ПК 1.1, ПК 2.1, ПК 2.2, ПК 2.3, ПК 2.5, ПК 2.6.

### **Вопросы для обсуждения и объяснения:**

1. Принципы терапии наследственных заболеваний.
2. Этиологическая терапия.
3. Генная инженерия.
4. Патогенетическая терапия.
5. Мероприятия, направленные на различные звенья нарушенного обмена веществ.
6. Заместительная терапия, диетотерапия.
7. Симптоматическая терапия.
8. Хирургические методы.

### **Рекомендуемая литература**

#### **Основная учебная литература**

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика [Текст] : учеб.: [с прил. на компакт-диске] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под. ред. Н.П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2013. - 582 с.+ 1 электрон. опт. диск CD-R
2. Гусев Е.И. Неврология и нейрохирургия : в 2 т.: учеб. для студентов учреждений высш. проф. образования. Т. 1. Неврология / Е. И. Гусев, А. Н. Коновалов, В. И. Скворцова. - 4-е изд., доп. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2015. - 640 с.
3. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст] : учеб. для студентов образоват. учреждений сред. проф. образования / Э. Д. Рубан. - 3-е изд., стер. - Ростов н/Д : Феникс, 2013. - 319 с.

#### **Дополнительная учебная литература:**

1. Курчанов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики: рук. для самоподготовки / Н. А. Курчанов. - СПб.: СпецЛит, 2010. - 63 с.
2. Мутовин Г.Р. Клиническая генетика: Геномика и протеомика наследственной патологии: Учеб.пособие / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2010. - 830с.
3. Ньюссбаум Р.Л. Медицинская генетика / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес,

Х. Ф. Виллард ; Пер.с англ.Латыпова А.Ш.;Под ред.Бочкова Н.П. - М. : Изд.группа "ГЭОТАР-Медиа", 2010. - 620с.

4. Попов Б.В. Введение в клеточную биологию стволовых клеток: учеб.-метод. пособие / Б. В. Попов. - СПб.: СпецЛит, 2010. - 330 с.
5. Чучалин А.Г. Энциклопедия редких болезней : справ.: [с прил. на компакт-диске] / А. Г. Чучалин. - М.: Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа": Литтерра, 2014. - 672 с.

### **Электронные образовательные ресурсы**

1. Экология человека [Электронный ресурс] : учебник для вузов / Под ред. Григорьева А.И. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970437476.html>
2. "Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015." - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970435700.html>
3. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411520.html>
4. Похвала "глупости" хромосомы. Исповедь непокорной молекулы [Электронный ресурс] / Лима-де-Фариа А.; пер. с англ. - 2-е изд. (эл.). - М.: БИНОМ, 2015. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785996319947.html>
5. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970433614.html>
6. "Нейрометаболические заболевания у детей и подростков: диагностика и подходы к лечению [Электронный ресурс] / С.В. Михайлова, Е.Ю. Захарова, А.С. Петрухин - М. : Литтерра, 2012. - (Серия "Практические руководства")." - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785423500108.html>



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования

**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П.Павлова»**

**Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)**

**Кафедра неврологии и нейрохирургии**

**Дисциплина Генетика человека с основами медицинской генетики**

**Методические указания для самостоятельной работы студентов**

Уровень профессионального образования – среднее профессиональное образование

Специальность – 31.02.01 Лечебное дело

Курс – I

Семестр - I

Утверждены на заседании кафедры

Протокол № \_\_\_\_\_

« \_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 2018 г.

Зав. кафедрой \_\_\_\_\_ /В.А. Жаднов/

Рязань, 2018г.

## **Тема занятия: Медико-генетическое консультирование.**

**Цель занятия:** Ознакомить студентов с основными принципами профилактики наследственных заболеваний, значением медико-генетического консультирования.

### **Содержание учебного материала**

Виды профилактики наследственных болезней. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина). Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.

В результате изучения темы студент должен овладеть следующими компетенциями: ОК 1, ОК 2, ОК 3, ОК 4, ОК 5, ОК 8, ОК 11, ПК 1.1, ПК 2.1, ПК 2.2, ПК 2.3, ПК 2.5, ПК 2.6.

### **Вопросы для обсуждения и объяснения:**

1. Первичная и вторичная профилактика наследственных болезней.
2. Медико-генетическое консультирование как основной метод предупреждения и распространения наследственных болезней.
3. Задачи и суть медико-генетического консультирования.
4. Проспективное и ретроспективное консультирование.
5. Показания для направления на медико-генетическое консультирование.
6. Этапы медико-генетического консультирования.
7. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.
8. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы).
9. Неонатальный скрининг.

### **Рекомендуемая литература**

#### **Основная учебная литература**

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика [Текст] : учеб.: [с прил. на компакт-диске] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под. ред. Н.П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2013. - 582 с.+ 1 электрон. опт. диск CD-R
2. Гусев Е.И. Неврология и нейрохирургия : в 2 т.: учеб. для студентов учреждений высш. проф. образования. Т. 1. Неврология / Е. И. Гусев, А. Н. Коновалов, В. И. Скворцова. - 4-е изд., доп. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2015. - 640 с.
3. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст] : учеб. для студентов образоват. учреждений сред. проф. образования / Э. Д. Рубан. - 3-е изд., стер. - Ростов н/Д : Феникс, 2013. - 319 с.

#### **Дополнительная учебная литература:**

1. Курчанов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики: рук. для самоподготовки / Н. А. Курчанов. - СПб.: СпецЛит, 2010. - 63 с.
2. Мутовин Г.Р. Клиническая генетика: Геномика и протеомика наследственной патологии: Учеб.пособие / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2010. - 830с.
3. Ньюсбаум Р.Л. Медицинская генетика / Р. Л. Ньюсбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард ; Пер.с англ. Латыпова А.Ш.; Под ред. Бочкова Н.П. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2010. - 620с.
4. Попов Б.В. Введение в клеточную биологию стволовых клеток: учеб.-метод. пособие / Б. В. Попов. - СПб.: СпецЛит, 2010. - 330 с.
5. Чучалин А.Г. Энциклопедия редких болезней : справ.: [с прил. на компакт-диске] / А. Г. Чучалин. - М.: Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа": Литтерра, 2014. - 672 с.

### **Электронные образовательные ресурсы**

1. Экология человека [Электронный ресурс] : учебник для вузов / Под ред. Григорьева А.И. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970437476.html>
2. "Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015." - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970435700.html>
3. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411520.html>
4. Похвала "глупости" хромосомы. Исповедь непокорной молекулы [Электронный ресурс] / Лима-де-Фариа А.; пер. с англ. - 2-е изд. (эл.). - М.: БИНОМ, 2015. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785996319947.html>
5. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970433614.html>
6. "Нейрометаболические заболевания у детей и подростков: диагностика и подходы к лечению [Электронный ресурс] / С.В. Михайлова, Е.Ю. Захарова, А.С. Петрухин - М. : Литтерра, 2012. - (Серия "Практические руководства")." - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785423500108.html>





Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования

**«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П.Павлова»**

**Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России)**

**Кафедра неврологии и нейрохирургии**

**Дисциплина Генетика человека с основами медицинской генетики**

**Методические указания для самостоятельной работы студентов**

Уровень профессионального образования – среднее профессиональное образование

Специальность – 31.02.01 Лечебное дело

Курс – I

Семестр - I

Утверждены на заседании кафедры

Протокол № \_\_\_\_\_

« \_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 2018 г.

Зав. кафедрой \_\_\_\_\_ /В.А. Жаднов/

Рязань, 2018г.

## Тема занятия: Зачетное занятие

**Цель занятия:** проведение зачетного занятия по билетам

В результате изучения дисциплины студент должен овладеть следующими компетенциями: ОК 1, ОК 2, ОК 3, ОК 4, ОК 5, ОК 8, ОК 11, ПК 1.1, ПК 2.1, ПК 2.2, ПК 2.3, ПК 2.5, ПК 2.6.

### Вопросы к зачету:

1. Строение клетки, наследственные структуры клетки.
2. Строение, классификация хромосом человека.
3. Половой хроматин. Понятие о кариотипе и хромосомном анализе.
4. Митотический цикл.
5. Мейоз, гаметогенез.
6. ДНК: строение и функции.
7. Ген, свойства гена.
8. Экспрессия генов.
9. Правила Менделя.
10. Типы наследования патологии: аутосомно-доминантный.
11. Типы наследования патологии: аутосомно-рецессивный.
12. Типы наследования патологии: сцепленный с полом.
13. Ограниченное полом и полигенное наследование.
14. Генетика групп крови у человека.
15. Изменчивость, формы изменчивости.
16. Мутации: классификация, характеристика.
17. Методы клинической генетики: генеалогический.
18. Принципы составления родословной.
19. Методы клинической генетики: клинико-статистический.
20. Методы клинической генетики: близнецовый.
21. Методы клинической генетики: дерматоглифический.
22. Цитогенетические методы.
23. Классификация наследственных заболеваний.
24. Хромосомные болезни.
25. Синдром Шерешевского-Тернера.
26. Синдром Кляйнфельтера.
27. Синдром трисомии X.
28. Синдром дисомии Y.
29. Болезнь Дауна.
30. Моногенные и полигенные болезни.
31. Наследственные нарушения обмена веществ.
32. Основные принципы лечения наследственных заболеваний.
33. Этиотропная терапия

34. Патогенетическая терапия.
35. Симптоматическая терапия
36. Хирургическое лечение.
37. Профилактика наследственных заболеваний.
38. Пренатальная диагностика.
39. Этапы медико-генетического консультирования.
40. Показания для направления на медико-генетическое консультирование.

## **Рекомендуемая литература**

### **Основная учебная литература**

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика [Текст] : учеб.: [с прил. на компакт-диске] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под. ред. Н.П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2013. - 582 с.+ 1 электрон. опт. диск CD-R
2. Гусев Е.И. Неврология и нейрохирургия : в 2 т.: учеб. для студентов учреждений высш. проф. образования. Т. 1. Неврология / Е. И. Гусев, А. Н. Коновалов, В. И. Скворцова. - 4-е изд., доп. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2015. - 640 с.
3. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст] : учеб. для студентов образоват. учреждений сред. проф. образования / Э. Д. Рубан. - 3-е изд., стер. - Ростов н/Д : Феникс, 2013. - 319 с.

### **Дополнительная учебная литература:**

1. Курчанов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики: рук. для самоподготовки / Н. А. Курчанов. - СПб.: СпецЛит, 2010. - 63 с.
2. Мутовин Г.Р. Клиническая генетика: Геномика и протеомика наследственной патологии: Учеб.пособие / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2010. - 830с.
3. Ньюссбаум Р.Л. Медицинская генетика / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард ; Пер.с англ.Латыпова А.Ш.;Под ред.Бочкова Н.П. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2010. - 620с.
4. Попов Б.В. Введение в клеточную биологию стволовых клеток: учеб.-метод. пособие / Б. В. Попов. - СПб.: СпецЛит, 2010. - 330 с.
5. Чучалин А.Г. Энциклопедия редких болезней : справ.: [с прил. на компакт-диске] / А. Г. Чучалин. - М.: Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа": Литтерра, 2014. - 672 с.

### **Электронные образовательные ресурсы**

1. Экология человека [Электронный ресурс] : учебник для вузов / Под ред. Григорьева А.И. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970437476.html>
2. "Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015." - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970435700.html>
3. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и

доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. -

<http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411520.html>

4. Похвала "глупости" хромосомы. Исповедь непокорной молекулы [Электронный ресурс] / Лима-де-Фариа А.; пер. с англ. - 2-е изд. (эл.). - М.: БИНОМ, 2015. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785996319947.html>
5. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970433614.html>
6. "Нейрометаболические заболевания у детей и подростков: диагностика и подходы к лечению [Электронный ресурс] / С.В. Михайлова, Е.Ю. Захарова, А.С. Петрухин - М. : Литтерра, 2012. - (Серия "Практические руководства")." - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785423500108.html>