

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/	
Методические указания для практических занятий	1беттің 1 беті	

Методические указания для практических занятий

Дисциплина: «Гены и наследственность» (Медицинская генетика)

Код дисциплины: GN 1204

ОП: 6В10115 «Медицина», 6В10116 «Педиатрия»

Объем учебных часов\кредитов: 120 часов/4 кредит (12 ч)

Курс и семестр изучения:1-2



Методические указания для практических занятий разработаны в соответствии с рабочей учебной программой дисциплины (силлабусом) «Гены и наследственность» и обсуждены на заседании кафедры.

Протокол № 18 от « 13 » 06 2023 г.

Заведующий кафедрой, профессор М.М.Е Есиркепов М.М.

OŃTÜSTİK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/ 1беттің 1 беті
Методические указания для практических занятий	

№1

1.Тема: Основы медицинской генетики

2. Цель: Знакомство с методами изучения генетики человека, с применением методов исследования генетики человека.

3. Задачи обучения: понятие среды и ее влияние на формирование болезней. Знакомство с методами изучения генетики человека, с применением методов исследования генетики человека.

4. Основные вопросы темы:

1. Специфика изучения генетики человека.

2. Методы изучения генетики человека:

* близнецы,

* хиромантия и дерматоглифика,

* генетика соматических клеток,

* популяционно-статистические,

* биохимические,

* цитогенетические методы:

о анализ телофазных и анафазных хромосом

о анализ метафазных хромосом

о метафазаанализ всех хромосом

о этапы проведения цитогенетических методов:

о получение метафазных хромосом в препаратах

о окрашивание препаратов

о идентификация хромосом

12. принципы анализа родственников:

а) определение наследственности признаков

б) определение типов наследования

в) расчет генетической опасности

5. Методы/технологии обучения и преподавания: Работа с микрофотографиями, схемы, таблицы.

6. Методы/технологии оценивания: Тестирование, устный опрос по материалам КИС.

7. Литература: см.приложения 1

8. Контроль:

1. Ответы на тестовые вопросы.

2. Решение ситуационных задач.

3. Заполнение карточек по теме.

4. Ответы на устные вопросы.

№2

1.Тема: Основы общей генетики.

2. Цель: Методы исследования генетики человека. Выявление наследственных заболеваний

3. Задачи обучения: Уметь решать задачи по законам Менделя. Применение методов генеалогического анализа по генеалогическому методу

4. Основные вопросы темы:

1. История развития генетики

2. Принципы анализа родственников:

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/ 1беттің 1 беті	
Методические указания для практических занятий		

- а) определение наследственности признаков
- б) определение типов наследования
- в) расчет генетической опасности
3. История происхождения генетики
4. Генеологический метод
5. Методы Близнецов
6. Биохимические методы
7. Гетерозигота
8. Гомозигота
9. Цитогенетические методы
- 5. Методы/технологии обучения и преподавания:** Работа с микрофотографиями, схемы, таблицы, решение задач.
- 6. Методы/технологии оценивания:** Тестирование, устный опрос по материалам КИС.
- 7. Литература:** см.приложения 1
- 8. Контроль:**
 5. Ответы на тестовые вопросы.
 6. Решение ситуационных задач.
 7. Заполнение карточек по теме.
 8. Ответы на устные вопросы.

№3

- 1.Тема:** Основы общей генетики. Сцепленное наследование.
- 2. Цель:** Сцепленное наследование. Изучение хромосомной теории наследственности
- 3. Задачи обучения:** Закон Моргана. Уметь составлять генетические задачи
- 4. Основные вопросы темы:**
 1. Генетические карты
 2. Закон Моргана
 3. Что является геном комбинированных генов?
 4. Полная комбинация
 5. Неполная комбинация
 6. Кроссинговер
 7. Хромосомное определение пола
 8. Наследование признаков в сочетании с Полом
 9. Типы наследования признаков
 10. Хромосомная теория наследственности
- 5. Методы/технологии обучения и преподавания:** Работа с микрофотографиями, схемы, таблицы, решение задач.
- 6. Методы/технологии оценивания:** Тестирование, устный опрос по материалам КИС.
- 7. Литература:** см.приложения 1
- 8. Контроль:**
 9. Ответы на тестовые вопросы.
 10. Решение ситуационных задач.
 11. Заполнение карточек по теме.
 12. Ответы на устные вопросы.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/ 1беттің 1 беті
Методические указания для практических занятий	

№4

1.Тема: Хромосомные болезни

2. Цель: выяснить вклад процесса изменчивости в формирование патологии организма; изучить генетические механизмы возникновения хромосомных болезней

3.Задачи обучения: обучающиеся должны знать сущность понятия наследственных болезней, механизмы их возникновения, виды и методы профилактики; уметь оперировать этими знаниями при изучении основ генетики; классифицировать типы хромосомных болезней и болезней с менделевским типом наследования; **уметь** оперировать этими знаниями для понимания и умения диагностики этих болезней.

4. Основные вопросы темы:

1.Наследственные заболевания.Механизмы возникновения.

2. Классификация хромосомных заболеваний.

3. хромосомные заболевания:

* Синдром монсомии X-хромосомы,

* Синдром Полисомы X-хромосомы у мужчин и женщин,

* Синдром полисомы Y-хромосомы,

* Синдром аутосомной монсомии

* Синдром аутосомной полисомии,

4. Типы специфических (нетрадиционных) наследственных заболеваний:

* наследственные заболевания в сочетании с полом

* митохондриальные заболевания,

* болезни геномного импринтинга,

* трехнуклеотидные рецедивирующие экспансивные заболевания,

* прионные заболевания.

* наследственные заболевания в обмене веществ

5. Методы/технологии обучения и преподавания Работа с микрофотографиями, схемы, таблицы.

6. Методы/технологии оценивания: Тестирование, устный опрос по материалам КИС

7. Литература: см.приложения 1

8. Контроль:

1. Ответы на тестовые вопросы.

2. Решение ситуационных задач.

3. Заполнение карточек по теме.

4. Ответы на устные вопросы.

№5

1.Тема: Врожденные пороки развития.

2. Цель: Изучение наследственных заболеваний человека. Изучение этиологии, патогенеза и эпидемиологии наследственных заболеваний

3.Задачи обучения: обучающийся должен знать механизмы возникновения характера врожденных наследственных заболеваний, механизмы их профилактики

4. Основные вопросы темы:

1.Наследственные болезни человека. Их классификация. Способы профилактики

2. Роль наследственности и возникновение патологии человека в среде

3.Методы профилактики наследственных заболеваний.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/	1беттің 1 беті
Методические указания для практических занятий		

4. Что вызывает врожденные дефекты?

- Генетический фактор
- Факторы внешней среды
- Многофакторные причины

5. Негенетические причины

6. Каковы факторы риска врожденных дефектов?

7. Как диагностируются врожденные дефекты?

8. Как лечат врожденные дефекты?

9. Как предотвратить врожденные дефекты?

10. Тератогенез

11. Тератогенные факторы

5. Методы/технологии обучения и преподавания: Работа с микрофотографиями, схемы, таблицы.

6. Методы/технологии оценивания: Тестирование, устный опрос по материалам КИС.

7. Литература: см. приложения 1

8. Контроль:

1. Ответы на тестовые вопросы.
2. Решение ситуационных задач.
3. Заполнение карточек по теме.
4. Ответы на устные вопросы.

№ 6

1.Тема: Пренатальная диагностика наследственных болезней.

2.Цель: ознакомить обучающихся с современными методами лабораторной диагностики и профилактики наследственных болезней и основами медико-генетического консультирования. Изучение генетических процессов в популяции.

3.Задачи обучения: обучающиеся должен знать сущность основных методов пренатальной диагностики наследственных болезней и уметь применять эти знания в практической деятельности.

4.Основные вопросы темы:

1. Генетическая основа профилактики наследственных заболеваний:

- первичная профилактика
- вторичная профилактика
- третичная профилактика
- управление экспрессией генов
- элиминация эмбрионов и наследственных патологий плода
- генная инженерия на уровне мертвых клеток
- планирование семьи
- охрана окружающей среды

2. Медико-генетическое консультирование

3. Пренатальная диагностика:

- определение беременной биохимическим маркером по скринингу
- инвазивные методы
- амниоцентез
- кордоцентез
- хорион и плацентобиопсия

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/	1беттің 1 беті
Методические указания для практических занятий		

- неинвазивные методы
- УЗИ
- 4. Предимплантационная диагностика
- 5. Доклиническая диагностика, профилактическое лечение
- 5. Методы/технологии обучения и преподавания:** Работа с микрофотографиями, схемы, таблицы.
- 6. Методы/технологии оценивания:** Тестирование, устный опрос по материалам КИС.
- 7. Литература:** см.приложения 1
- 8. Контроль:**
 1. Ответы на тестовые вопросы.
 2. Решение ситуационных задач.
 3. Заполнение карточек по теме.
 4. Ответы на устные вопросы.

№7

- 1.Тема** Болезни с менделевским типом наследования.
- 2. Цель:** Формирование у обучающихся знаний и представлений о причинах и механизмах возникновения моногенных заболеваний, обусловленных митохондриальными (ядерными) генами, экспансией (динамической мутацией) ядерных генов, геномным импринтингом, мутациями прионных генов.
- 3.Задачи обучения:** знать - раскрыть сущность причин возникновения и механизмов развития митохондриальных заболеваний; - раскрыть причины возникновения и механизмы развития заболеваний, основанных на экспансии трехнуклеотидных генов (с динамической мутацией); - раскрыть причины возникновения и механизмы развития заболеваний, основанных на геномном импринтинге; - выявить причины возникновения заболеваний, обусловленных мутациями прионных генов и механизмов развития; - ознакомление обучающихся с основными клиническими признаками моногенных заболеваний, не подчиняющихся закону Менделя; - формирование у обучающихся умения распознавать моногенные заболевания, относящиеся к нетрадиционному типу наследования у пациентов.
- 4. Основные вопросы темы:**
 1. Митохондриальные заболевания, механизм возникновения, виды и особенности наследования
 2. Механизм и сущность возникновения динамических мутаций.
 3. Болезни, механизм возникновения, виды и особенности наследования, обусловленные экспансией трехнуклеотидных повторов
 4. Болезни геномного импринтинга, механизм возникновения, виды и особенности наследования
 5. Генетический механизм развития прионных заболеваний.
- 5. Методы/технологии обучения и преподавания:** Работа с микрофотографиями, схемы, таблицы.
- 6. Методы/технологии оценивания:** Тестирование, устный опрос по материалам КИС.
- 7. Литература:** см.приложения 1
- 8. Контроль:**
 5. Ответы на тестовые вопросы.
 6. Решение ситуационных задач.
 7. Заполнение карточек по теме.
 8. Ответы на устные вопросы.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/ Ібеттің 1 беті	
Методические указания для практических занятий		

№8

1.Тема: Принципы профилактики наследственной патологии человека. Медико-генетическое консультирование

2. Цель: Изучение этиологии, патогенеза и эпидемиологии наследственных заболеваний. Изучение Медико-генетического консультирования

3.Задачи обучения: обучающийся должен знать механизмы возникновения характера наследственных заболеваний, механизмы их профилактики

4. Основные вопросы темы:

1. Наследственные заболевания
2. Наследственные заболевания по генетической нагрузке

- моногенный

- хромосомные

- многофакторный (полигенный)

3. Лечение наследственных заболеваний

4. Неэффективность родственных браков

5. Медико- генетическое консультирование

5. Методы/технологии обучения и преподавания: Обсуждения основных вопросов, видео обучение, презентация

https://www.youtube.com/watch?v=Xh_RpIAaNBQ&feature=youtu.be моно, поли, хром болезни

<https://www.youtube.com/watch?v=dFOwvD1Xb0w&feature=youtu.be> моногенн

6. Методы\технологии оценивания: Тестирование устный и письменный опрос

7. Литература: см.приложения 1

8. Контроль:

9. Ответы на тестовые вопросы.

10. Решение ситуационных задач.

11. Заполнение карточек по теме.

12. Ответы на устные вопросы.

№ 9

1.Тема: Моногенные болезни, возникающие вследствие изменения структуры белка.

2. Цель: Молекулярно-генетические механизмы патогенеза моногенных заболеваний

3.Задачи обучения: обучающийся должен уметь составлять характеристику моногенных заболеваний

4. Основные вопросы темы:

1. Нормальное состояние белкового обмена

2. Изменение белкового баланса в процессе личностного развития

3.Изменение белкового обмена при патологических состояниях.

4. Заболевания ионных каналов

5. Коллагенопатии

6. Наследственные заболевания аминокислотного обмена

- Фенилаланин

- Гемоглобиопатии

7. Наследственные болезни углеводного обмена

8. Наследственные заболевания липидного обмена

9. Лизосомальные заболевания

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/	
Методические указания для практических занятий	1 беттің 1 беті	

10. Пероксисомные заболевания

11. Митохондриальные заболевания

5. Методы/технологии обучения и преподавания: Работа с микрофотографиями, схемы, таблицы.

6. Методы/технологии оценивания: Тестирование, устный опрос по материалам КИС.

7. Литература: см. приложения 1

8. Контроль:

13. Ответы на тестовые вопросы.

14. Решение ситуационных задач.

15. Заполнение карточек по теме.

16. Ответы на устные вопросы.

№10

1. Тема: Полигенные болезни.

2. Цель: Патогенез и этиология полигенных заболеваний (заболеваний, склонных к наследственности).

3. Задачи обучения: обучающийся должен уметь составлять характеристику полигенных заболеваний

4. Основные вопросы темы:

1. Общая характеристика и классификация

2. Болезни, склонные к наследственности

3. Механизм молекулярно-генетического анализа возникновения заболеваний

4. Некоторые гены, предрасполагающие к многофакторным заболеваниям.

5. Некоторые наследственные заболевания с Клинико-генетической специфичностью:

а) артериальная гипертензия

в) бронхолегочные заболевания

г) сахарный диабет

д) язвенная болезнь желудка и двенадцатиперстной кишки

е) болезнь Альцгеймера

г) иммунные заболевания

з) инфекционные заболевания

и) образование злокачественных новообразований

5. Методы/технологии обучения и преподавания: Работа с микрофотографиями, схемы, таблицы.

6. Методы/технологии оценивания: Тестирование, устный опрос по материалам КИС.

7. Литература: см. приложения 1

8. Контроль:

17. Ответы на тестовые вопросы.

18. Решение ситуационных задач.

19. Заполнение карточек по теме.

20. Ответы на устные вопросы.

OŃTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/	
Методические указания для практических занятий	1беттің 1 беті	

№11

1. Тема: Хромосомные болезни

2. Цель: Изучение эпидемиологии и патогенеза, этиологии хромосомных заболеваний.

3. Задачи обучения: білім алушы хромосомалық аурулардың сипаттамасын құра білуі керек

4. Основные вопросы темы:

1. Хромосомалық ауруларының жиктелуі, олардың пайда болу механизмі.
2. Этиологиясы, клиника және генетика синдромы, х-хромосомамен байланысқан моносомиясы
3. Клиникалық баста көрушілері
4. Әйел және ер адамдардағы Х-хромосомасы полисомияның этиологиясы, клиникасы және ауруданың генетикасы
5. Клиникалық баста көрушілері
6. Y-хромосома полисомияның аурулары этиологиясы
7. Клиникалар және генетика
8. Аутосомды моносомияның синдромының этиологиясы, этиологиясы, клиникасы және аутосомалар бойынша полисомияға байланысты синдромдардың генетикасы.
9. Аутосомалардың ішінара моносомиясына байланысты синдромдардың этиологиясы, клиникасы және генетикасы.

5. Методы/технологии обучения и преподавания: Работа с микрофотографиями, схемы, таблицы.

6. Методы/технологии оценивания: Тестирование, устный опрос по материалам КИС.

7. Литература: см.приложения 1

8. Контроль:

1. Ответы на тестовые вопросы.
2. Решение ситуационных задач.
3. Заполнение карточек по теме.
4. Ответы на устные вопросы.

№ 12

1.Тема: Основы популяционной генетики человека

2.Цель: Познакомить студентов с процессами генетики, происходящими в популяции. Раскрыть экологическую характеристику структуры популяции, изучить генетическую структуру популяции, свойство генофонда: генетическую единицу (закон Харди-Вайнберга) и генетическое разнообразие (генетический полиморфизм). Изучение происхождения генетического полиморфизма в человеческой популяции.

3.Задачи обучения: студент должен знать экологическую структуру популяции, ее свойства генофонда; изучать генетический процесс, обеспечение генетического полиморфизма в популяции; уметь составлять характеристику генетического полиморфизма и генетического полиморфизма людей

4.Основные вопросы темы:

1. Популяция, определение.
2. Элементарные эволюционные факторы
3. Генетическая структура популяции: генетическое единство и генетический полиморфизм
4. Характеристики генетической популяции:
 - генофонд (совокупность генотипов всех особей популяции),
 - частоты генов и генотипов,

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/	
Методические указания для практических занятий	1беттің 1 беті	

- частоты фенотипов, система браков,
 - факторы, изменяющие частоты генов.
4. Структура человеческой популяции, её характеристика и типы: менделевская, демы, изоляты.
 5. Генетическое единство (закон Харди-Вайнберга) популяции. Закон Харди-Вайнберга и его значение для медицины
 6. Генетический полиморфизм – характеристика генетического разнообразия популяции.
 7. Виды генетического полиморфизма: адаптационный и сбалансированный.
 8. Генетический груз - источник появления рецессивных аллелей.
 9. Геногеография наследственных болезней.
- 5. Методы/технологии обучения и преподавания:** Работа с микрофотографиями, схемы, таблицы
- 6. Методы/технологии оценивания:** Тестирование, устный опрос по материалам КИС.
- 7. Литература:**

Приложения 1

На русском языке:

Основная:

1. Генетика. Учебник для ВУЗов/Под ред. Академика РАМН В.И. Иванова – М.: ИКЦ «Академкнига», 2006-638с.: ил.
2. Муминов Т. Основы молекулярной биологии: курс лекций.-Алматы: Эффект, 2007.

Дополнительная:

1. Иванюшкин А.Я., Игнатьев В.Н., Коротких Р.В., Силуянова И.В. Изд-во Прогресс, М.. 2008г.
2. У. Клаг, М. Каммингс. Основы генетики – М.: Техносфера, 2009г.
3. Основы молекулярной биологии клетки. Учебник. 3томах. Б.Альбертс и др., Изд-во OZON.RU, 2018г.

№	Атауы	Сілтеме
1	Электронды кітапхана	http://lib.ukma.kz
2	Республикалық жоғары оқу орындары аралық электронды кітапхана	http://rmebrk.kz/
3	«Студент кеңесшісі» Медициналық ЖОО электронды кітапханасы	http://www.studmedlib.ru
4	«Параграф» ақпараттық жүйе «Медицина» бөлімі	https://online.zakon.kz/Medicine
5	Ғылыми электрондық кітапхана	https://elibrary.ru/
6	«BooksMed» электронды кітапханасы	http://www.booksmed.com
7	«Web of science» (Thomson Reuters)	http://apps.webofknowledge.com
8	«Science Direct» (Elsevier)	https://www.sciencedirect.com
9	«Scopus» (Elsevier)	www.scopus.com
10	PubMed	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed

Интернетный ресурс:

1. Генетика. Учебник для ВУЗов/Под ред. Академика РАМН В.И. Иванова – М.: ИКЦ «Академкнига», 2011-638с.: ил.
2. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Н. Молекулярная биология. Учебное пособие для студентов медицинских вузов, 3-е изд-е, Москва: Наука, 2016, 660с.
3. У. Клаг, М. Каммингс. Основы генетики – М.: Техносфера, 2009 г.
4. Курчанов.А. Генетика человека с основами общей генетики: учеб. пособие -СПб, 2009г.
5. Альбертс Б. ,Брей Д., Хопкин К. Основы молекулярной биологии клетки. Учебное издание. 2-е изд., испр., пер. с англ. 768ст. 2018г.
6. Спирин А.С. Биосинтез белков, Мир РНК и происхождение жизни.

ОҢТҮСТІК-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/	1беттің 1 беті
Методические указания для практических занятий		

7. Спирин А.С. Молекулярная биология. Структура рибосом и биосинтез белка. – М.: (электронный учебник).

8. Контроль:

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН

**MEDISINA
AKADEMIASY**

«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ



SOUTH KAZAKHSTAN

**MEDICAL
ACADEMY**

АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»

Кафедра биологии и биохимии

46/

Методические указания для практических занятий

1беттің 1 беті

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН

**MEDISINA
AKADEMIASY**

«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ



SOUTH KAZAKHSTAN

**MEDICAL
ACADEMY**

АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»

Кафедра биологии и биохимии

46/

Методические указания для практических занятий

1беттің 1 беті