



федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования

«Волгоградский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Колледж ВолГМУ

Программа подготовки специалиста среднего звена
по специальности: 34.02.01 «Сестринское дело»,
квалификация: медицинская сестра/медицинский брат

Кафедра фундаментальной медицины и биологии

Документарное
сопровождение дисциплины
«Генетика человека с
основами медицинской
генетики»
на осенний семестр
2023-2024 учебного года

- 1 -

**Тематический план самостоятельной работы студента
по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики» для
обучающихся по образовательной программе
специальности «Сестринское дело»
на 2023-2024 учебный год**

№	Тема практических занятий	Количество часов
1.	Цитологические основы наследственности. 1. Клетка – элементарная единица наследственности: <ul style="list-style-type: none">• Особенности строения прокариотической клетки;• Особенности строения эукариотической клетки;• Функциональная организация наследственного материала эукариот. 2. Жизненный цикл клетки: <ul style="list-style-type: none">• Понятие о клеточном цикле и его периодах;• Биологическая сущность митоза и его роль в наследственных процессах;• Механизмы и стадии митоза;• Причины, механизмы и последствия нарушений митотического деления клеток;• Понятие о хромосомных aberrациях и механизмах их возникновения.	4 часа
2.	Размножение и гаметогенез – процессы неразрывно связанные с наследованием признаков: <ul style="list-style-type: none">• Размножение и его виды;• Особенности репродукции человека;• Сперматогенез;• Оогенез;• Особенности строения женских и мужских гамет;• Биологическая сущность мейоза и его роль в наследственных процессах;• Механизмы и стадии мейоза, особенности у человека;• Причины, механизмы и последствия нарушений мейотического деления клеток;• Понятие о геномных и хромосомных мутациях и механизмах их возникновения.	4 часа



федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования

«Волгоградский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Колледж ВолгГМУ

Программа подготовки специалиста среднего звена
по специальности: 34.02.01 «Сестринское дело»,
квалификация: медицинская сестра/медицинский брат

Кафедра фундаментальной медицины и биологии

Документарное
сопровождение дисциплины
«Генетика человека с
основами медицинской
генетики»
на осенний семестр
2023-2024 учебного года

- 2 -

3.

Генные наследственные болезни человека.

Необходимо составить описание истории больных, согласно приведенной ниже схеме, по ОДНОМУ (на выбор) виду патологии из списка следующих наследственных заболеваний:

- ❖ Синдром Марфана;
- ❖ Нейрофиброматоз;
- ❖ Фенилкетонурия;
- ❖ Псевдогипертофическая мышечная дистрофия Дюшена;
- ❖ Синдром Леша-Нихана;
- ❖ Болезнь Штейнера (миотоническая дистрофия);
- ❖ Синдром Элерса-Данло;
- ❖ Муковисцидоз;
- ❖ Аденогенитальный синдром;
- ❖ Синдром Мартина-Белла (синдром умственной отсталости с ломкой X-хромосомой);
- ❖ Ахондроплазия;
- ❖ Хорея Гентингтона;
- ❖ Болезнь Альцгеймера;
- ❖ Серповидно-клеточная анемия;
- ❖ Талассемия.

Схема описания больного с наследственной патологией

1. Причина обращения в медико-генетическую консультацию
2. Семейный анамнез (генеалогический метод).
3. Анамнез жизни (сбор сведений об условиях жизни, месте работы, вредных привычках и т.д.).
4. Объективно:
 - 1) Результаты фенотипического анализа.
 - 2) Результаты дерматоглифического исследования.
 - 3) Результаты биохимических исследований/молекулярно-генетических исследований.
 - 4) Специальные дополнительные методы

4
часа



федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования

«Волгоградский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Колледж ВолгГМУ

Программа подготовки специалиста среднего звена
по специальности: 34.02.01 «Сестринское дело»,
квалификация: медицинская сестра/медицинский брат

Кафедра фундаментальной медицины и биологии

Документарное
сопровождение дисциплины
«Генетика человека с
основами медицинской
генетики»
на осенний семестр
2023-2024 учебного года

- 3 -

	<p>исследования (пренатальная диагностика, рентген и др.).</p> <p>5. Заключение:</p> <ol style="list-style-type: none">1) Диагноз.2) Прогноз.3) Совет семье.4) Особенности ухода.5) Возможные профилактические мероприятия.	
4.	<p>Хромосомные наследственные болезни человека. <u>Необходимо составить описание истории больных, согласно приведенной ниже схеме, по ОЛНОМУ (на выбор) виду патологии из списка следующих наследственных заболеваний:</u></p> <ul style="list-style-type: none">❖ Синдром Дауна;❖ Синдром Патау;❖ Синдром Эдвардса;❖ Трисомия 8;❖ Синдром трипло-Х (47,XXX);❖ Синдром Клайнфельтера;❖ Синдром дисомии по Y-хромосоме (47,XYY);❖ Синдром Шерешевского-Тернера;❖ Синдром «Кошачьего крика»;❖ Синдром Вольфа-Хиршхорна;❖ Синдром частичной трисомии по короткому плечу хромосомы 9 (9p+);❖ Синдром Беквита-Видемана;❖ Синдром Прайдера-Вилли;❖ Синдром Ангельмана;❖ Синдром Лангера-Гидеона;❖ Синдром ДиДжорджи. <p><u>Схема описания больного с наследственной патологией</u></p> <ol style="list-style-type: none">1. Причина обращения в медико-генетическую консультацию2. Семейный анамнез (генеалогический метод).3. Анамнез жизни (сбор сведений об условиях жизни, месте работы, вредных привычках и т.д.).4. Объективно:<ol style="list-style-type: none">1) Результаты фенотипического анализа.	4 часа



федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования

«Волгоградский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Колледж ВолгГМУ

Программа подготовки специалиста среднего звена
по специальности: 34.02.01 «Сестринское дело»,
квалификация: медицинская сестра/медицинский брат

Кафедра фундаментальной медицины и биологии

Документарное
сопровождение дисциплины
«Генетика человека с
основами медицинской
генетики»
на осенний семестр
2023-2024 учебного года

- 4 -

	<p>2) Результаты дерматоглифического исследования.</p> <p>3) Результаты цитогенетических исследований:</p> <ul style="list-style-type: none">• Тест на половой хроматин;• Кариограмма;• Дифференциальная окраска хромосом. <p>4) Специальные дополнительные методы исследования (пренатальная диагностика, рентген и др.).</p> <p>5. Заключение:</p> <ol style="list-style-type: none">1) Диагноз.2) Прогноз.3) Совет семье.4) Особенности ухода.5) Возможные профилактические мероприятия.	
--	---	--

Рассмотрено на заседании кафедры фундаментальной медицины и биологии
«26» мая 2023 г., протокол №10

Заведующий кафедрой

А.В. Стрыгин