*Склярова Светлана Владимировна,*

преподаватель ОГБОУ «Черемховский медицинский техникум»

АТЛАС НАСЛЕДСТВЕННЫХ И ГЕНЕТИЧЕСКИХ БОЛЕЗНЕЙ

В данной работе представлены результаты учебно – исследовательской работы студента по указанной теме.

Генетика все более входит в повседневную жизнь людей, определяя будущее семьи и всего человечества**,** так как генетика и проблемы здоровья тесно связаны между собой.

В настоящее время, по данным Всемирной организации здравоохранения известно около 10 тысяч наследственных признаков из них 5 тысяч приходится на наследственные заболевания, которые приобретают все больший удельный вес в общей патологии человека.

По утверждению Рубан Э.Д. практически все разделы клинической медицины включа­ют наследственные болезни. Выявлено, что наследственная изменчивость весьма велика – в течение жизни человека приблизительно у 70% людей проявляются те или иные наследственные болезни. С наследственными и врождёнными заболеваниями рождаются от 4 до 6 процентов детей. Анализ статистических данных показывает, что за последние 50 – 60 лет встречаемость наследственных болезней проявляется чаще.

Таким образом, у большинства людей в течение жизни проявляется хотя бы одно серьёзное генетически обусловленное отклонение от нормы, снижающее работоспособность и продолжительность жизни человека.

Изучением наследственных заболеваний человека занимается медицинская генетика. Одной из главных задач которой является профилактика генетических заболеваний.

уделяется медико – генетическому консультированию.

Медицинская сестра, фельдшер вместе с врачом, могут активно участвовать в реализации профилактических мероприятий в медицинской практике. Для активного участия в профилактической работе медицинский работник должен иметь хорошую клинико – генетическую подготовку.

Высокий уровень подготовки специалиста предполагает владение знаниями о разнообразии наследственных болезней и механизмах их передачи.

Более полное знакомство студентов с наследственными и генетическими болезнями происходит при изучении дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» на втором курсе.

Первое знакомство студентов с наследственными и генетическими заболеваниями происходить на уроках биологии при изучении раздела «Основы генетики». Изучая данный раздел, студенты и школьники изучают основные закономерности наследования признаков, при этом они лишь касаются понятия «наследственные болезни» при решении генетических задач и знакомятся, как правило, с такими заболеваниями как гемофилия и дальтонизм, фенилкетонурия, полидактилия. Это лишь незначительная часть из изученных 5000 наследственных болезней. Следовательно, знание студентов первого курса о наследственных болезнях минимальна.

Это подтверждает и результаты исследования, проведённое в форме анкетирования.

Анкетирование охватило студентов с 1 по 4 курсы (170 человек) Черемховского медицинского техникума, а также обучающихся 8 – 11 классов МОУ СОШ № 3 г. Черемхово (25 человек). В общей сложности приняло участие 195 обучающихся.

 Анкетирование проводилось с целью:

1. Определения уровня знаний обучающихся о многообразии наследственных и генетических заболеваний и механизмах их наследования;
2. Выявление наиболее распространённых источников информации о наследственных и генетических заболеваниях.
3. Определение уровня заинтересованности обучающихся в расширении кругозора знаний о наследственных и генетических заболеваний.

Обучающимся были предложены следующие 4 вопроса:

Результаты анкетирования показало:

На первый вопрос: Перечислите, какие вы знаете наследственные (генетические) заболевания? ответили 179 человек, не ответили 16 человек.

Всего перечислено 59 заболеваний, из них 18 наследственных и генетических заболеваний, такие как: гемофилия, дальтонизм, болезнь Дауна, что составляет – 31%. Указанные 41 заболевание - это болезни, не имеющие наследственной природы, среди них были отмечены: сифилис, грипп, чесотка, угри, ВИЧ, гайморит, ДЦП и др., они составили 69 %.

На второй вопрос: Укажите механизмы передачи наследственных и генетических заболеваний. Ответили из 195 человек - 150, 49 человек не ответили. Из указанных 17 механизмов передачи наследственных болезней, верно, указаны 3 – это: через хромосомы, через гены и генная мутация – 18%, указанные неверно – 14 – это 82%, среди них указаны такие механизмы, как: половой, через кровь, фекальный, пищевой, воздушно – капильный и др.

На третий вопрос: Из каких источников вы узнали о наследственных и генетических болезнях? Ответы были таковы: на лекциях – 52 человека, из интернета – 52 человека, из СМИ – 47 человек, от родственников и близких – 10 человек.

На четвертый вопрос: Вы бы хотели пополнить свои знания о наследственных и генетических заболеваниях? Ответы таковы: хотели бы узнать больше – 176 человек – 90%, не хотели бы 19 человек – 10%.

Анализ анкетирования показал:

1. Среди перечисленных заболеваний перечислены наследственные и ненаследственные болезни.
2. Среди перечисленных наследственных и генетических заболеваниях указаны в основном те, которые часто встречаются в генетических задачах или упомянуты в учебниках. Кроме того, нет четкого понимания в разграничении наследственные и ненаследственные заболевания, так как среди перечисленных заболеваний много неверных ответов.
3. Знания студентов и школьников о механизмах наследования болезней являются крайне минимальными.
4. Основными источниками информации для учащихся являются: занятия и интернет – источники.
5. Положительным, отмечается сохранение познавательного интереса у большинства обучающихся к новой информации о наследственных и генетических болезнях.

Таким образом, анализ анкетирования подтверждает необходимость создания атласа наследственных и генетических болезней с целью повышения интереса к такому роду заболеваний, изучению их многообразия и механизмов их наследования. Чтобы применять эти знания на практике в медико – генетическом консультировании и конкретно в профилактике данных болезней будущими медицинскими работниками. Расширение кругозора знаний школьников о наследственных болезнях – это уже профилактическое мероприятие по данной проблеме.

Выбор темы обусловлен интересом к изучению многообразия наследственных и генетических болезней, а также практической необходимостью создания учебного пособия «Атлас наследственных и генетических заболеваний», с целью повышения уровня осведомленности студентов и школьников о многообразии наследственных болезней и механизмах их передачи.

В данной работе изложен материал по изучению многообразия наследственных заболеваний и созданию учебного пособия «Атлас наследственных и генетических заболеваний».

 Цель исследования: создать учебное пособие «Атлас наследственных и генетических заболеваний».

Объект исследования: многообразие наследственных и генетических болезней.

Предмет исследования: учебное пособие «Атлас наследственных и генетических заболеваний».

Задачи исследования:

* Провести анкетирование студентов и школьников 8 – 11 классов.
* Сделать анализ источников, содержащих информацию о наследственных и генетических болезнях в библиотеке техникума.
* Изучит многообразие наследственных и генетических заболеваний.
* Создать учебное пособие «Атлас наследственных и генетических заболеваний».

Методы исследования:

* Изучение и анализ общей и специальной литературы, интернет –

 ресурсов.

* Анкетирование студентов и школьников 8 – 11 классов.

На теоретическом этапе работы по данной проблеме изучена специальная литература, содержание которой отражает описание и характеристику наследственных и генетических заболеваний и механизмы их наследования.

Глубокое изучение данного вопроса позволило отразить в атласе более полную информацию о наследственных и генетических заболеваниях.

Практический этап – это создание учебного пособия «Атлас наследственных и генетических болезней».

Изучение описаний и характеристик наследственных заболеваний.

Построение структуры учебного пособия, в которую входят: титульный лист, аннотация, предисловие, глоссарий, описания заболеваний, которые сопровождается рисунками и фотографиями.

В описании заболеваний изложены основные характеристики заболеваний, наследуемых в поколениях. Среди описаний заболеваний изложены характеристики, как хромосомных, так и генетических болезней. Среди изложенных описаний есть более полные характеристики – это заболевания, которые наиболее полно изучены. Также даны характеристики синдромов.

В профилактике распространения наследственных болезней данное учебное пособие играет важную роль, так как студенты, пользуясь атласом, повышают свою грамотность и становятся более профессиональными в вопросах наследственных болезней.

Таким образом, созданное учебное пособие является эффективным, так как оно делает процесс изучения наследственных болезней наиболее доступным и информационным для обучающихся.

 Практической значимостью данной работы также заключается в использовании учебного пособия на уроках биологии и генетики. Учебное пособие размещено на компьютере в библиотеке техникума и в кабинете биологии.

Учебное пособие рекомендовано для использования на уроках биологии в общеобразовательных школах, оно также размещено в школьной библиотеке МОУ СОШ № 3 г. Черемхово.

Тема данной работы является перспективной, так как атлас требует дополнения описаний наследственных и генетических болезней, эту работу можно продолжать при изучении дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» на втором курсе.