

МЕЖПРЕДМЕТНАЯ ИНТЕГРАЦИЯ ЗНАНИЙ ДИСЦИПЛИНЫ БИОЛОГИИ В МЕДИЦИНСКОМ ВУЗЕ

Комкова Г.В.¹, Королев В.А.¹, Иванова Н.В.¹, Рыжаева В.Н.¹, Бушуева О.Ю.¹,
Новикова Е.А.¹, Солодилова М.А.¹

¹ФГБОУ ВО «Курский государственный медицинский университет Минздрава России», Курск, e-mail: novikova_yelena@mail.ru

Взаимосвязь и преемственность разных учебных дисциплин в рамках обучения студентов медицинских вузов имеет большое значение в оптимизации содержания высшего медицинского образования. Теоретические знания, полученные учащимися на младших курсах, становятся востребованными при изучении клинических дисциплин. Актуальной является интеграция теоретических знаний, полученных студентами при изучении основ генетики на 1-м курсе, и практических навыков, закрепленных на 4–5-х курсах клинической и медицинской генетики. В статье раскрывается интеграция знаний дисциплины «Биология» в формировании аналитического, медицинского мышления студента-медика при изучении медицинской и клинической генетики. Показаны наиболее значимые вопросы, которым уделяется внимание на практических занятиях по биологии в медицинском вузе. Актуальность многих из них обусловлена продолжением изучения на старших курсах в рамках основ медицинской и клинической генетики. Студенты 1-го курса знакомятся с основными типами наследования признаков человека, менделирующими моногенными и полигенными нозологическими формами. У них формируется представление о разных типах взаимодействия аллельных и неаллельных генов и их роли в формировании целостной генетической структуры организма человека. В процессе изучения дисциплины «Биология» закладываются молекулярные основы наследственности, а также рассматриваются механизмы возникновения и развития наследственных признаков человека.

Ключевые слова: биология, классическая генетика, молекулярная генетика, медицинская генетика, клиническая генетика, студент-медик.

INTER-SUBJECT INTEGRATION OF KNOWLEDGE OF BIOLOGY DISCIPLINE IN MEDICAL UNIVERSITY

Комкова Г.В.¹, Королев В.А.¹, Иванова Н.В.¹, Рыжаева В.Н.¹, Бушуева О.Ю.¹,
Новикова Е.А.¹, Солодилова М.А.¹

¹Kursk State Medical University of the Ministry of Public Health of Russian Federation, Kursk, e-mail: novikova_yelena@mail.ru

The relationship and continuity of different academic disciplines in teaching of students of medical universities is of great importance in optimizing the content of higher medical education. Theoretical knowledge received by students in 1st year study becomes in demand in the study of clinical disciplines. The relevant is the combination of theoretical knowledge received by the students in the study of genetics on the first year study, and practical skills enshrined on 4–5 courses of clinical and medical genetics. The article reveals the integration of knowledge of the discipline of biology in the formation of analytical, medical thinking of a medical student in the study of medical and clinical genetics. The most significant issues that are given attention in practical classes in biology at a medical university are shown. The relevance of many of them is due to the continuation of studies in 3-4th years study within the framework of the basics of medical and clinical genetics. The 1st year students get acquainted with the main types of inheritance of human traits, Mendelian monogenic and polygenic diseases. They form an idea about the different types of interaction between allelic and non-allelic genes and their role in the formation of the integral genetic system of a human. The molecular foundations of heredity are laid, and the mechanisms of the emergence and development of human hereditary traits are considered.

Keywords: biology, basic genetics, molecular genetics, medical genetics, clinical genetics, medical student.

В документе «Стратегия развития медицинской науки в Российской Федерации на период до 2025 года» говорится, что отличительными чертами современной медицинской

науки являются ее «биологизация», широкое применение подходов, базирующихся на методах молекулярной и клеточной биологии [1].

Современная биология характеризуется быстрым ростом фундаментальных знаний, которые планомерно вплетаются в разные разделы медицины. Без знания молекулярной природы человека не может быть понят патогенез заболеваний. Современный высокий уровень медицины во многом обязан открытиям в области биологической науки. Например, молекулярно-генетические исследования последних лет позволили проводить профилактику наследственных заболеваний человека; выявлять врожденные болезни и пороки на ранних стадиях; успешно лечить ряд генетических заболеваний. Можно с уверенностью сказать, что надежда на дальнейший прогресс медицины во многом связана именно с генетическими исследованиями.

В подготовке врачей важное место занимает изучение блока медико-биологических дисциплин, которые формируют базовые знания студентов для дальнейшего обучения их на клинических кафедрах. Поэтому интеграция этих учебных дисциплин имеет огромное значение при оптимизации содержания высшего медицинского образования. Достигается такая интеграция с использованием методических и методологических приемов, таких как проектно-ориентированное, командное обучение.

Цели исследования – анализ интеграции преподавания генетики, молекулярной генетики на 1-м курсе кафедры биологии, медицинской генетики и экологии КГМУ и оценка ее эффективности для студентов старших курсов.

Материал и методы исследования. Был проведен обзор учебно-методического комплекса кафедры биологии, медицинской генетики и экологии КГМУ по дисциплинам «Биология, основа экологии», «Медицинская генетика», «Генетика, медицинская экология» для 1-го и 5-го курсов по специальности «Лечебное дело». Методы исследования включали анализ и оценку уровня интеграции различных тем дисциплины «Биология, основы экологии», глубины их информативности при получении знаний по дисциплине «Медицинская и клиническая генетика» и дальнейшем использовании в повседневной врачебной практике.

Результаты исследования и их обсуждение. Каждая учебная дисциплина, которая преподается в КГМУ, имеет свое теоретическое и практическое значение. Стремление оптимизировать высшее медицинское образование заставляет не только искать пути усиления интеграции преподавания различных дисциплин, но и разрабатывать объективные методы анализа и оценку их эффективности.

Среди таких дисциплин, которые студенты КГМУ усваивают на 1-м курсе, можно выделить «Биологию». Биология является базовой научной дисциплиной. Студенты-медики

начинают освоение этого предмета на кафедре биологии, медицинской генетики и экологии КГМУ. Дисциплине «Биология» в системе подготовки врача отводится значительная роль в формировании общекультурных, общепрофессиональных и профессиональных компетенций, систематизации теоретических и практических знаний, умений и навыков по общим биологическим закономерностям. Все подразделы дисциплины «Биология, основы экологии» направлены на формирование у студентов логического биологического мышления и являются фундаментом для освоения клинических дисциплин [2].

Одним из модулей в изучении цикла биологии студентами 1-го курса КГМУ является освоение подраздела «Биология клетки», и начинается он с изучения основ молекулярной генетики, с получения знаний о наследственном материале: строении, свойствах, функциях. Это важный подраздел и довольно трудный в освоении. За короткий период студенты 1-го курса должны освоить огромный материал по молекулярной генетике. На практических занятиях по биологии они повторяют и изучают новый материал по химическому составу и строению ядра, подробно изучают нуклеиновые кислоты (ДНК и РНК), строение нуклеотида, виды РНК и их функции в клетке. Студенты должны понимать организацию потока информации в клетке, строение оперона и транскриптона, механизм транскрипции и трансляции; знать, что такое спейсерные участки, сайленсеры и энхансеры, как происходит фолдинг белков, каковы главные компоненты белоксинтезирующей системы клетки. Им предстоит разобраться с особенностями регуляции функционирования транскриптона, регуляции транскрипции структурных генов прокариотической клетки по типу индукции и репрессии.

Студенты знакомятся с уровнями организации наследственного материала эукариот, свойствами гена. Студенты-медики должны также изучить тонкую структуру гена – как прокариот, так и эукариот. Студентам 1-го курса предстоит углубить свои познания в устройстве генома человека, изучив основные классы нуклеотидных последовательностей в ДНК клеток человека и их биологическую роль. Обучающиеся учатся идентифицировать расположение генов в хромосомах. В течение семестра им предстоит освоить структуру сателлитных и теломерных участков хромосом, выяснить биологическое значение гетеро- и эухроматиновых участков хромосом. Студенты должны овладеть знаниями об уровнях упаковки наследственного материала, таких как нуклеомерная фибрилла, соленид, петлевые домены хроматина.

Очень важно, чтобы студенты понимали биологическое значение репликации ДНК, видели различия в функциональной активности интерфазных и митотических хромосом. В ходе изучения дисциплины им предстоит познакомиться с цитологическими и

генетическими аспектами митоза и мейоза, с их биологическим значением, что очень важно для понимания вопроса о правильном делении клетки.

На 1-м курсе студенты знакомятся с понятием «кариотип человека», с морфологией метафазной хромосомы, с Денверской классификацией, ее основными принципами, а также с характеристикой и эволюцией генома человека.

На освоение обучающимися данных тем учебной программой отводится 39 академических часов. При этом используются различные образовательные технологии, способы и методы обучения, такие как лекция-визуализация, практические занятия с использованием интерактивных элементов. Обязательно решение ситуационных задач и, конечно, самостоятельное изучение тем, отраженных в программе. Закрепление освоенного материала проводится в виде тестирования, контроля работы с биологическим материалом, оценки по результатам собеседования (устный опрос), оценки практических навыков.

В дальнейшем полученные на 1-м курсе знания позволят студентам-медикам разбираться в молекулярных механизмах возникновения наследственных заболеваний, так как основные причины многих генетических болезней лежат в изменении строения и/или функции генов. Студенты должны научиться понимать и интерпретировать анализы, полученные методами молекулярной диагностики, которые широко внедряются в современную практику здравоохранения, что, в свою очередь, связано с бурным развитием молекулярной биологии гена [3, 4].

Кроме молекулярной генетики, студенты 1-го курса также более углубленно повторяют законы классической менделевской генетики, закрепляя их практическим решением задач, усваивают условия менделирования признаков, узнают о менделирующих признаках человека, о моногенном наследовании [5]. На этот модуль отводится 34 академических часа, в него входят лекции, практические занятия и внеаудиторная работа студентов.

На практических занятиях по блоку «Генетика» студенты-медики знакомятся не только с закономерностями наследования по законам Г. Менделя, но и с другими типами наследования признаков. Подробно рассматриваются взаимодействия аллельных и неаллельных генов: неполное доминирование, кодоминирование, сверхдоминирование, теория множественных аллелей, явления комплементарности, эпистаза, полимерии, летальные гены, плейотропное действие гена. Понимание взаимодействия генов в генотипе дает студенту знание о возникновении тех или иных признаков у потомства в норме, объясняет вопрос мультифакториального принципа формирования фенотипа. Определение понятий «пенетрантность» и «экспрессивность» генов, «доминирование с полной и неполной пенетрантностью», «неустойчивая доминантность», «рецессивность» помогает студентам-

медикам понять в дальнейшем разную картину протекания одного и того же наследственного заболевания [3, 5]. Обучающиеся знакомятся с основными положениями хромосомной теории, с генетическими и цитологическими картами хромосом, с такими важными понятиями, как наследование признаков, сцепленных с полом.

Наряду с повторением понятий классической генетики студенты 1-го курса знакомятся с вопросами медицинской генетики, учатся понимать, что такое норма и патология на генетическом уровне. На занятиях студенты знакомятся с понятием изменчивости – фенотипической и генотипической. Еще один важный вопрос предстоит освоить студентам 1-го курса – это изучение модификационной изменчивости и ее адаптивного характера. Они должны научиться приводить примеры генетически детерминированных признаков с широкой и узкой нормой реакции. На занятиях со студентами разбираются понятия генокопии, фенокопии, требующиеся будущим врачам для понимания формирования пороков развития у человека. Знание механизмов комбинативной изменчивости, системы браков в популяциях человека объясняет генетическое разнообразие людей.

На практических занятиях разбираются такие вопросы, как виды и факторы мутагенеза, их характеристика. Подробно разбираются функционально-генетическая классификация генных, хромосомных, геномных мутаций, биологическая роль генеративных и соматических мутаций, их влияние на генофонд популяций. Студенты-медики 1-го курса на занятиях изучают основы генных, хромосомных и мультифакториальных болезней человека, причины и основные механизмы их проявления и наследования, дают характеристику особенностям фенотипического проявления, осваивают методы диагностики наследственной патологии: генеалогический, популяционно-статистический, близнецовый, цитогенетический, дерматоглифический, молекулярно-генетический. На практическом занятии первокурсники выполняют задания в тестовой форме с использованием цифровых технологий, раскладывают хромосомы по Денверской классификации, определяют кариотип, проводят дерматоглифический анализ. Студенты осваивают принципы построения родословных, используя специальную символику. Владение данным методом имеет огромное значение для определения типа наследования заболевания и, следовательно, определяет тактику ведения больного [6].

Все полученные на 1-м курсе знания по генетике используются студентами в дальнейшем при изучении клинических дисциплин, в частности такой дисциплины, как «Генетика, медицинская экология». Основной методологией курса является постепенный переход от общих генетических закономерностей к основам медицинской и клинической генетики. Данная дисциплина осваивается студентами на 5-м курсе на кафедре биологии,

медицинской генетики и экологии. На изучение студентами-старшекурсниками данного цикла отведено 108 академических часов (лекции, практические занятия, внеаудиторная работа). В освоении предмета используются различные образовательные технологии, способы и методы обучения. Наряду с традиционными методами обучения в виде лекций и практических занятий применяются и интерактивные в виде анализа клинических случаев, подготовки истории болезни, докладов (презентаций) по наиболее интересным, новейшим открытиям в области медицинской и клинической генетики.

Как говорилось выше, современный уровень медицинской науки на сегодняшний день определяют успехи и открытия в биологии. И здесь не последняя роль отводится генетике в связи с тем, что большое количество заболеваний человека имеет генетическую природу. Мы можем сказать, что достижения современной медицинской генетики изменили подходы к ранней диагностике, лечению и профилактике наследственных болезней человека. Врожденные пороки развития, генные, хромосомные болезни отличаются хроническим течением, включением в патологический процесс многих органов, систем, генотипа в целом, что, в свою очередь, приводит к инвалидности, а в ряде случаев – к ранней летальности [7].

В настоящее время в рамках генетики человека выделяют клиническую и медицинскую генетику. Основными задачами изучения данных дисциплин являются диагностика, лечение и профилактика наследственных заболеваний человека. С этими предметами в КГМУ студенты-медики знакомятся на 5-м курсе, при этом используются те знания и умения, которые студенты почерпнули на кафедре биологии, медицинской генетики и экологии на 1-м курсе. В целом, будущему врачу предстоит научиться разбираться в потоке современной информации по медицинской генетике, молекулярной генетике, учитывая их бурный рост и внедрение во все области медицины, научиться понимать новые методы диагностики наследственных заболеваний, уметь интерпретировать результаты цитогенетических, молекулярно-генетических исследований [7, 8].

Изучая данную дисциплину, обучающиеся детально разбирают молекулярные механизмы патогенеза наследственных заболеваний (какие именно затронуты гены – структурные или функциональные), роль наследственных и средовых факторов в клиническом полиморфизме заболеваний. Глубже и детальнее рассматриваются вопросы молекулярной диагностики в прогнозировании развития и течения заболеваний. На занятиях разбираются вопросы, касающиеся основных принципов классификации наследственных болезней человека, семиотики наследственных болезней.

Студенты усваивают темы о методах изучения наследственной патологии человека, диагностики и принципах лечения наследственных заболеваний. Углубленно изучаются хромосомные синдромы, генные болезни, профилактика наследственной патологии.

Студентами-старшекурсниками осваиваются основы медико-генетического консультирования. Особое внимание отводится изучению мультифакториальных заболеваний в клинике внутренних болезней. В ходе прохождения цикла обучающиеся приобретают навыки клинического обследования пациентов с наследственной патологией, сбора анамнеза, описания основных признаков дисплазии развития, построения клинико-генеалогического древа, определения типа наследования, тактики ведения больного [7, 8].

На данном цикле изучаются этиология и цитогенетика хромосомных болезней, поли- и анеуплоидии, патогенез хромосомных болезней. Студентами обсуждаются механизмы нарушения развития и возникновения пороков развития при хромосомных болезнях, такие как изменение дозы генов, нарушение «канализации» развития, «запрещенные» пути морфо-, гисто- и органогенеза, летальные эффекты геномных мутаций (спонтанные аборты, мертворождение, ранняя детская смертность), общеклинические характеристики хромосомных болезней. Рассматривается роль патогенеза биохимических нарушений в диагностике и лечении генных болезней, изучаются генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм. Также студенты осваивают генетику развития опухолевого процесса вследствие повреждений молекул ДНК. В молекулярной основе появления наследственной патологии лежат изменения в генетическом материале. Освоение медицинской и клинической генетики без фундаментальных знаний об устройстве и функционировании генома человека в норме, а тем более при патологии – довольно объемная задача, и без интеграции знаний, полученных студентами при изучении предыдущих дисциплин медицинского вуза, – невыполнимая за короткое время.

На практических занятиях студенты 5-го курса осваивают принципы и методы пренатальной диагностики: неинвазивные методы пренатальной диагностики, ультразвуковое исследование, определение сывороточных маркеров для выявления ВПР и хромосомных заболеваний плода, инвазивные методы пренатальной диагностики; программы массового скрининга на наследственную патологию. В ходе обучения студенты проходят наследственные заболевания, например болезни экспансии («динамические» мутации), рассматривают вопросы генной терапии генетических заболеваний.

Таким образом, знание закономерностей классической генетики, законов Менделя, хромосомной теории наследственности, изменчивости, теории мутагенеза помогает старшекурсникам разобраться в изучении типов наследования признаков, наследственных моногенных заболеваний, хромосомных болезней.

Кроме заболеваний с моногенным типом наследования, встречаются заболевания с нестандартным типом наследования, например однородительские дисомии, митохондриальные болезни, болезни геномного импринтинга, заболевания с полигенным

наследованием. Студентам предстоит разобраться с понятием мультифакториальных признаков и заболеваний, изучить основные классы мультифакториальных признаков, выяснить роль генетических и средовых факторов в развитии болезней с наследственной предрасположенностью, провести анализ причин клинического полиморфизма мультифакториальных заболеваний, а для этого необходимо знать, что такое генетическая гетерогенность, плейотропия, пенетрантность и экспрессивность генов, модифицирующие влияния средовых и генетических факторов на главный ген, геномный импринтинг. Студенты должны понимать и основы генетической гетерогенности мультифакториальных заболеваний – полилокусность и полиаллелизм, освоить и фармакогенетический подход к лечению наследственных болезней [8].

Студенты-медики 5-го курса получают углубленные знания о генетической природе, молекулярных механизмах развития, характере наследования, причинах клинического полиморфизма и факторах риска наиболее распространенных мультифакториальных заболеваний сердечно-сосудистой системы, желудочно-кишечного тракта, дыхательной системы, онкологических заболеваний. Полученные знания могут применяться на практике будущими врачами различных специальностей для улучшения качества диагностики, лечения и профилактики мультифакториальных болезней.

Учитывая огромный объем рассматриваемых вопросов по медицинской и клинической генетике, для активизации интеллектуальной деятельности студентов и развития проблемного мышления сотрудники кафедры используют различные методические приемы. Теоретический материал подается студентам не только в виде традиционных информационных лекций, ориентированных на изложение и объяснение научной информации, но и в виде проблемных лекций с подачей новой информации в виде вопросов и задач, предполагающих дополнительную самостоятельную работу студентов во внеаудиторное время.

В начале каждого практического занятия проводится письменный контроль исходного уровня знаний, направленный на выявление умения студента применить теоретические знания для решения конкретных генетических и ситуационных задач. Для полноценной самостоятельной подготовки к практическим занятиям обучающимся предоставляются методические пособия по каждому разделу генетики и сборник задач по общей и медицинской генетике, разработанные сотрудниками кафедры.

Наиболее сложные вопросы темы разбираются со студентами в форме диалога, круглого стола, мозговой атаки, что способствует развитию клинического мышления. На практических занятиях по общей генетике обучающиеся решают стандартные и нестандартные генетические задачи преимущественно на примерах признаков человека,

разбирают клинические сценарии, разрабатывают планы лечения, подтверждающую диагностику, с ними проводятся исследовательские игры. Дополнительно просматриваются и обсуждаются тематические видеофильмы. Студенты старших курсов участвуют в олимпиадах, конференциях, проводят игровое проектирование, а также подготавливают тематические презентации и рефераты.

Важным фактором, способствующим сознательному и прочному усвоению знаний, является наглядность. С этой целью на кафедре при чтении лекций и ведении практических занятиях широко используются как традиционные (диапроектор), так и современные технические средства обучения (компьютерная и телевизионная техника).

Можно утверждать, что полученные на 1-м курсе знания по молекулярной и классической генетике способствуют лучшему усвоению учебной программы по медицинской и клинической генетике.

Заключение. Накопленный в КГМУ на кафедре биологии, медицинской генетики и экологии опыт преподавания классической генетики, генетики человека на 1-м и 5-м курсах, по нашему мнению, отражает взаимосвязь знаний по учебным дисциплинам, что создает предпосылки к целостному видению предмета студентами. И это, в свою очередь, дает реальную возможность будущим врачам использовать полученные знания по генетике в повседневной врачебной практике. Кроме того, данные анализа оказались полезными для совершенствования содержания обучения на исследуемой кафедре.

Список литературы

1. Указ Президента Российской Федерации от 06.06.2019 г. № 254. О Стратегии развития здравоохранения в Российской Федерации на период до 2025 года. [Электронный ресурс]. URL: <http://www.kremlin.ru/acts/bank/44326/page/1> (дата обращения: 03.01.2023).
2. Биология: в 2 т.: учебник / под ред. В. Н. Ярыгина. М.: ГЭО - ТАР-Медиа, 2015. 736 с.
3. Адельшина Г.А., Адельпин Ф.К. Генетика в задачах: учеб, пособие по курсу биологии. М.: Планета, 2013. 276 с.
4. Васильева Е.Е. Генетика человека с основами медицинской генетики: пособие по решению задач: учеб, пособие. М.: Лань, 2016. 96 с.
5. Глухов М.М., Круглов И.А. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: Учебное пособие. СПб.: Лань, 2016. 96 с.
6. Заяц Р.Г., Рачковская И.В. Основы медицинской генетики: учеб. пособие для студентов мед. высш. учеб. заведений. М., Высшая шк., 2003. 239 с.

7. Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. Клиническая генетика: учебник для вузов / под ред. Н.П.Бочкова. 4-е изд., доп. и перераб. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. 582 с.
8. Хандогина Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. М.: Гэотар-Медиа, 2017. 192 с.