



Министерство образования и науки Российской Федерации  
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
«Новгородский государственный университет имени Ярослава Мудрого»  
МНОГОПРОФИЛЬНЫЙ КОЛЛЕДЖ  
МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ  
Учебно-методическая документация

**МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ  
ПО ОРГАНИЗАЦИИ И ВЫПОЛНЕНИЮ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ  
РАБОТЫ**

**ОП.09 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА  
С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

**Специальность 31.02.05 Стоматология ортопедическая**

*(базовая подготовка)*

Квалификация выпускника: зубной техник

**Разработчик:**

**Н.А. Лебедева** – преподаватель Медицинского колледжа МПК Новгородского государственного университета имени Ярослава Мудрого, высшая квалификационная категория, кандидат биологических наук

Методические рекомендации по организации и выполнению самостоятельной работы *ОП.09 Генетика человека с основами медицинской генетики* приняты на заседании предметной (цикловой) комиссии преподавателей общепрофессиональных дисциплин колледжа

Протокол № 1 от «30» 08 2016 г.

Председатель предметной (цикловой) комиссии  / Н.В. Шерышова

## Содержание

1.	Содержание	3
2.	Пояснительная записка	4
3.	Тематический план и содержание учебной дисциплины	8
4.	Виды заданий для самостоятельной работы студентов	16
5.	Содержание самостоятельной работы	
	Тема 2.1. Цитологические основы наследственности	18
	Тема 3.1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов	19
	Тема 3.3. Наследственные свойства крови	23
	Тема 4.1. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод	25
	Тема 6.1. Хромосомные болезни	27
	Тема 6.2. Генные болезни	28
	Тема 6.3. Наследственное предрасположение к болезням	30
6.	Информационное обеспечение обучения	32
7.	Приложения	34
8.	Лист регистрации изменений	46

## ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Методические рекомендации по организации и выполнению самостоятельной работы студентов, являющиеся частью учебно-методического комплекса по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики», составлены в соответствии с:

1. Федеральным государственным образовательным стандартом по специальности 31.02.05 Стоматология ортопедическая,
2. Рабочей программы учебной дисциплины,
3. Положением о планировании и организации самостоятельной работы студентов колледжей НовГУ.

Целью методических рекомендаций является обеспечить условия качественной реализации программы дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики», подготовить выпускника, способного к профессиональной деятельности по профилактике генетических заболеваний, участию в лечебно-диагностических и реабилитационных мероприятиях людей, имеющих наследственную патологию, а также относящихся к "группе риска".

Самостоятельная работа по дисциплине выполняется студентом по заданию преподавателя, но без его непосредственного участия.

Самостоятельная работа студентов проводится *с целью*:

- систематизации и закрепления полученных теоретических знаний и практических умений студентов;
- углубления и расширения теоретических знаний;
- формирования умений использовать нормативную, правовую, справочную документацию и специальную литературу;
- развития познавательных способностей и активности студентов: творческой инициативы, самостоятельности, ответственности и организованности;
- формирования самостоятельности мышления, способности к саморазвитию, самосовершенствованию и самореализации;
- развития исследовательских умений.

Изучение дисциплины предусматривает формирование у обучающихся общенаучных и общепрофессиональных умений и знаний, универсальных способов деятельности и ключевых компетенций. Приоритетными из них при изучении дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» являются умение сравнивать биологические объекты; анализировать, оценивать и обобщать сведения; уметь находить и использовать информацию из различных источников.

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся *должен уметь*:

- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
- проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся *должен знать*:

- биохимические и цитологические основы наследственности;
- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;
- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;
- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

### **Перечень формируемых компетенций**

Зубной техник должен обладать общими компетенциями, включающими в себя способность:

ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.

ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество.

ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.

ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.

ОК 6. Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.

ОК 7. Брать на себя ответственность за работу членов команды (подчиненных), за результат выполнения заданий.

ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать повышение квалификации.

ОК 9. Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.

ОК 10. Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.

ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.

ОК 12. Оказывать первую (доврачебную) медицинскую помощь при неотложных состояниях.

ОК 13. Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности.

ОК 14. Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.

Зубной техник должен обладать профессиональными компетенциями, соответствующими видам деятельности:

ПК 4.1. Изготавливать основные элементы ортодонтических аппаратов.

ПК 5.1. Изготавливать основные виды челюстно-лицевых аппаратов при дефектах челюстно-лицевой области.

ПК 5.2. Изготавливать лечебно-профилактические челюстно-лицевые аппараты (шины).

#### **Структурные элементы самостоятельной работы:**

- Тема работы,
- Перечень заданий,
- Цели заданий,
- Требования к умениям и знаниям студентов;
- Указания к выполнению заданий,
- Формы контроля выполнения заданий
- Срок выполнения задания;
- Информационное обеспечение обучения.

Студенты сдают выполненные работы на проверку по истечении указанного срока. За каждую самостоятельную работу студенты получают оценку.

**Критериями оценки** результатов самостоятельной работы студентов являются:

- уровень освоения студентом учебного материала;
- умения студентов использовать теоретические знания при выполнении практических задач;
- сформированность общеучебных умений;
- обоснованность и чёткость изложения ответа;
- оформление материала в соответствии с требованиями.

Полнота выполнения внеаудиторной самостоятельной работы характеризует качество знаний студентов и оценивается по пятибалльной системе:

- **«Отлично»**
- письменное задание выполнено полностью,
- материал оформлен в соответствии с требованиями,
- чёткое и обоснованное изложение ответа.

- **«Хорошо»**
  - письменное задание выполнено полностью,
  - в целом материал оформлен в соответствии с требованиями, но могут быть незначительные отклонения от требований;
  - не совсем чёткое и обоснованное изложение ответа.
- **«Удовлетворительно»**
  - письменное задание выполнено не полностью,
  - оформление материала не соответствует требованиям,
  - изложение ответа краткое и содержит некоторые неточности.
- **«Неудовлетворительно»**
  - письменное задание не выполнено.

Как правило, выполнение всех заданий для самостоятельной работы подразумевает не только знание изучаемого на уроке материала, но и требует мобилизации уже имеющихся знаний и умений, «подключения» собственного жизненного опыта. Задания, выполняемые студентами самостоятельно, не только углубляют знания, полученные на уроке, но и позволяют пробудить и укрепить интерес к изучаемой дисциплине. Правильный подход и последовательность действий при выполнении заданий является залогом успеха, позволяет сформировать положительную мотивацию у студентов, как при изучении дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики», так и при получении специальности в процессе обучения в целом.

Кроме того, самостоятельная деятельность при выполнении заданий развивает умение работать с текстом учебника, вычленять главное, структурировать материал, обобщать и делать выводы.

Самостоятельное выполнение представленных заданий предполагает освоение учебного материала на ознакомительном уровне (узнавание ранее изученных объектов, свойств); репродуктивном уровне (выполнение деятельности по образцу, инструкции или под руководством) и продуктивном уровне (планирование и самостоятельное выполнение деятельности, решение проблемных задач).

**Тематический план и содержание учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики»**

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практические занятия, самостоятельная работа обучающихся	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
<p align="center"><b>Раздел 1.</b>  <b>Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины</b></p>		<p align="center"><b>1</b></p>	
<p align="center">Тема 1.1.                      Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки</p>	<p><i>Содержание учебного материала</i>                      Генетика человека с основами медицинской генетики – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины. 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.</p>	<p align="center">1</p>	<p align="center">Ознакомительный</p>
<p align="center"><b>Раздел 2.</b>  <b>Цитологические и биохимические основы наследственности</b></p>		<p align="center"><b>7</b></p>	

<p>Тема 2.1. Цитологические основы наследственности.</p>	<p><b>Содержание учебного материала</b> Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения. Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла. 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. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.</p>	1	Ознакомительный, репродуктивный, продуктивный
	<p><b>Практическое занятие № 1</b> Цитологические основы наследственности</p>	2	
	<p><b>Самостоятельная работа обучающихся № 1</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Изучение основной и дополнительной литературы.</li> <li>2. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.</li> <li>3. Составление электронных презентаций по заданной теме.</li> <li>4. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Химическая организация клетки», «Синтетический аппарат клетки», «Регуляция клеточного цикла», «Старение и гибель клеток»).</li> </ol>	2	
<p>Тема 2.2. Биохимические основы наследственности</p>	<p><b>Содержание учебного материала</b> Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства.</p>	2	Ознакомительный, репродуктивный, продуктивный

<p align="center"><b>Раздел 3. Закономерности наследования признаков</b></p>		12	
<p align="center">Тема 3.1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов.</p>	<p><b>Содержание учебного материала</b> Сущность законов наследования признаков у человека. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип и фенотип. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.</p>	2	<p align="center">Ознакомительный, репродуктивный, продуктивный.</p>
	<p><b>Практическое занятие № 2</b> Закономерности наследования признаков. Взаимодействие между генами</p>	2	
	<p><b>Самостоятельная работа обучающихся № 2</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Изучение основной и дополнительной литературы</li> <li>2. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследование признаков с неполной пенетрантностью.</li> <li>3. Составление электронных презентаций по заданной теме.</li> <li>4. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Родоначальник генетики Г. Мендель» «Вторичное открытие законов Менделя»).</li> </ol>	2	
<p align="center">Тема 3.2. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека.</p>	<p><b>Содержание учебного материала</b> Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека.</p>	1	<p align="center">Ознакомительный, репродуктивный, продуктивный.</p>

<p>Тема 3.3. Наследственные свойства крови.</p>	<p><b>Содержание учебного материала</b></p> <p>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.</p>	1	<p>Ознакомительный, репродуктивный, продуктивный.</p>
	<p><b>Практическое занятие № 3</b></p> <p>Наследование свойств крови (решение задач).</p>	2	
	<p><b>Самостоятельная работа обучающихся № 3</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Изучение основной и дополнительной литературы.</li> <li>2. Решение задач, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе</li> <li>3. Составление электронных презентаций по заданной теме.</li> <li>4. Подготовка реферативных сообщений: (примерные темы: «Группа крови системы MNSs», «Группа крови системы Р»).</li> </ol>	2	
<p><b>Раздел 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.</b></p>		8	
<p>Тема 4.1. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод.</p>	<p><b>Содержание учебного материала</b></p> <p>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 наследованиям. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.</p>	1	<p>Ознакомительный, репродуктивный, продуктивный.</p>
	<p><b>Практическое занятие № 4</b></p> <p>Составление и анализ родословных схем.</p>	2	

	<p><b>Самостоятельная работа обучающихся № 4</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Изучение основной и дополнительной литературы.</li> <li>2. Составление электронных презентаций по заданной теме.</li> <li>3. Составление родословных схем.</li> </ol>	2	
<p>Тема 4.2. Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод. Популяционно-статистический метод. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики.</p>	<p><b>Содержание учебного материала</b> Цитогенетический метод. 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. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).</p>	1	Ознакомительный, репродуктивный, продуктивный.
	<p><b>Практическое занятие № 5</b> Генетика пола у человека. Тельца Барра и их диагностическое значение.</p>	2	
<p><b>Раздел 5.</b> <b>Виды изменчивости и виды мутаций у человека.</b> <b>Факторы мутагенеза.</b></p>		3	
<p>Тема 5.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.</p>	<p><b>Содержание учебного материала</b> 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.</p>	1	Ознакомительный, репродуктивный, продуктивный.

	<b>Практическое занятие № 6</b> Изменчивость и виды мутаций у человека	2	
<b>Раздел 6.</b> <b>Наследственность и патология</b>		<b>19</b>	
Тема 6.1 Хромосомные болезни	<b>Содержание учебного материала</b> Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни. 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. Структурные аномалии хромосом.	3	Ознакомительный, репродуктивный, продуктивный.
	<b>Практическое занятие № 7</b> Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных.	3	
	<b>Самостоятельная работа обучающихся № 5</b> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах», «Клинические проявления хромосомных aberrаций»).	2	
Тема 6.2 Генные болезни.	<b>Содержание учебного материала</b> Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. Y- сцепленные заболевания.	1	Ознакомительный, репродуктивный, продуктивный.

	<p><b>Практическое занятие № 8</b> Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных.</p>	1	
	<p><b>Самостоятельная работа обучающихся № 6</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Изучение основной и дополнительной литературы.</li> <li>2. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями.</li> <li>3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.</li> <li>4. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Главные черты клинической картины генных болезней», «Клинический полиморфизм генных заболеваний и его причины», «Генетика некоторых генных болезней – болезни Реклингхаузена, миотоническая дистрофия, семейная гиперхолестериемия и др.»)</li> </ol>	2	
<p>Тема 6.3 Наследственное предрасположение к болезням</p>	<p><b>Содержание учебного материала</b> Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.</p>	1	<p>Ознакомительный, репродуктивный, продуктивный.</p>
	<p><b>Самостоятельная работа обучающихся № 7</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Изучение основной и дополнительной литературы.</li> <li>2. Составление электронных презентаций по заданной теме.</li> <li>3. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Клинико-генеалогические доказательства наследственной предрасположенности», «Возможные механизмы развития болезней с наследственной предрасположенностью»).</li> </ol>	2	

<p>Тема 6.4. Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний Медико-генетическое консультирование</p>	<p><b>Содержание учебного материала</b>          Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний.          Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.          Принципы лечения наследственных болезней          Виды профилактики наследственных болезней. 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.</p>	2	<p>Ознакомительный, репродуктивный, продуктивный.</p>
	<p><b>Практическое занятие № 9</b>          Изучение массовых скринирующих методов выявления наследственных заболеваний</p>	2	
<p><b>Всего:</b></p>		<b>50</b>	

Освоение учебного материала характеризуется следующими уровнями:

1. – ознакомительный (узнавание ранее изученных объектов, свойств);
2. – репродуктивный (выполнение деятельности по образцу, инструкции или под руководством)
3. – продуктивный (планирование и самостоятельное выполнение деятельности, решение проблемных задач)

## **Виды заданий для самостоятельной работы студентов**

### **Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности**

#### **Тема 2.1: Цитологические основы наследственности.**

*Задание 1.* Изучение основной и дополнительной литературы по теме.

*Задание 2.* Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.

*Задание 3.* Составление электронных презентаций по заданной теме.

*Задание 4.* Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Химическая организация клетки», «Синтетический аппарат клетки», «Регуляция клеточного цикла», «Старение и гибель клеток»).

### **Раздел 3. Закономерности наследования признаков.**

#### **Тема 3.1: Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов.**

*Задание 1.* Изучение основной и дополнительной литературы по теме

*Задание 2.* Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью.

*Задание 3.* Составление электронных презентаций по заданной теме.

*Задание 4.* Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Родоначальник генетики Г. Мендель» «Вторичное открытие законов Менделя»).

#### **Тема 3.3 Наследственные свойства крови.**

*Задание 1.* Изучение основной и дополнительной литературы по теме.

*Задание 2.* Решение задач, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе

*Задание 3.* Составление электронных презентаций по заданной теме.

*Задание 4.* Подготовка реферативных сообщений: (примерные темы: «Группа крови системы MNSs», «Группа крови системы R»).

### **Раздел 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.**

#### **Тема 4.1: Генеалогический метод. Близнецовый метод.**

##### **Биохимический метод.**

*Задание 1.* Изучение основной и дополнительной литературы по теме.

*Задание 2.* Составление электронных презентаций по заданной теме.

*Задание 3.* Составление родословных схем.

### **Раздел 6. Наследственность и патология.**

#### **Тема 6.1: Хромосомные болезни.**

*Задание 1.* Изучение основной и дополнительной литературы по теме.

*Задание 2.* Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.

*Задание 3.* Составление электронных презентаций по заданной теме.

*Задание 4.* Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах», «Клинические проявления хромосомных aberrаций»).

### **Тема 6.2: Генные болезни.**

*Задание 1.* Изучение основной и дополнительной литературы по теме.

*Задание 2.* Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.

*Задание 3.* Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.

*Задание 4.* Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Главные черты клинической картины генных болезней», «Клинический полиморфизм генных заболеваний и его причины», «Генетика некоторых генных болезней – болезни Реклингхаузена, миотоническая дистрофия, семейная гиперхолестериемия и др.»)

### **Тема 6.3: Наследственное предрасположение к болезням .**

*Задание 1.* Изучение основной и дополнительной литературы по теме.

*Задание 2.* Составление электронных презентаций по заданной теме.

*Задание 3.* Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Клинико-генеалогические доказательства наследственной предрасположенности», «Возможные механизмы развития болезней с наследственной предрасположенностью»).

## Содержание самостоятельной работы

### Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности

#### Тема 2.1: Цитологические основы наследственности. (2 часа)

##### Перечень заданий:

**Задание 1.** Изучение основной и дополнительной литературы по теме.

**Задание 2.** Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.

**Задание 3.** Составление электронных презентаций по заданной теме.

**Задание 4.** Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Химическая организация клетки», «Синтетический аппарат клетки», «Регуляция клеточного цикла», «Старение и гибель клеток»).

##### Цели заданий:

- Систематизировать и закрепить полученные ранее теоретические знания.
- Развивать познавательные способности и активность студентов;
- Формировать навыки и умения моделировать, анализировать, обобщать, выделять главное.
- Формировать общие и профессиональные компетенции.

##### Требования к умениям и знаниям студентов:

*Студент должен уметь:*

- Анализировать, сопоставлять и обобщать различные точки зрения и конкретный материал в работе над рефератом; делать логические выводы;
- Составлять кариотипы;
- Анализировать кариограммы;
- Моделировать процессы митоза и мейоза.
- Демонстрировать процесс синтеза белка, используя модель;
- Решать задачи, моделирующие принципы кодирования наследственной информации и процессы транскрипции.

*Студент должен знать:*

- Морфофункциональную характеристику клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения.
- Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла.
- 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.
- Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.

**Задание 1.** Изучение основной и дополнительной литературы по теме. (Приложение 1 Рекомендации по изучению основной и дополнительной литературы).

**Формы контроля выполнения задания:**

Индивидуальный устный опрос на лекционном занятии.

**Задание 2.** Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.

**Формы контроля выполнения задания:**

Выборочный устный опрос на лекционном занятии.

**Задание 3.** Составление электронных презентаций по заданной теме.

Рекомендации по составлению электронных презентаций изложены в приложении 2.

**Формы контроля выполнения задания:**

Проверка подготовленной презентации.

**Задание 4.** Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Химическая организация клетки», «Синтетический аппарат клетки», «Регуляция клеточного цикла», «Старение и гибель клеток»).

Требования к оформлению реферата, критерии оценки выполненной работы изложены в «Рекомендациях по написанию реферата» (Приложение 3).

**Формы контроля выполнения задания:**

1. Проверка реферата.
2. Защита реферата.

**Срок выполнения заданий:** к практическому занятию № 2

### **Раздел 3. Закономерности наследования признаков.**

***Тема 3.1: Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов. (2 час.)***

**Перечень заданий:**

**Задание 1.** Изучение основной и дополнительной литературы по теме.

**Задание 2.** Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью.

**Задание 3.** Составление электронных презентаций по заданной теме.

**Задание 4.** Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Родоначальник генетики Г. Мендель» «Вторичное открытие законов Менделя»).

**Цели заданий:**

- Систематизировать и закрепить полученные ранее теоретические знания.
- Отработать навыки решения генетических задач.

**Требования к умениям и знаниям студентов:**

*Студент должен уметь:*

- Решать задачи, моделирующие моно – и дигибридное скрещивание.
- Решать задачи, моделирующие наследование групп крови, резус-фактора
- Записывать условия задач символами, принятыми в родословных схемах.
- Заполнять решетки Пеннета.
- Описывать генотипы и фенотипы.

*Студент должен знать:*

- Сущность законов наследования признаков у человека.
- Типы наследования менделирующих признаков у человека.
- Генотип и фенотип.
- Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия.
- Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.

**Задание 1.** Изучение основной и дополнительной литературы по теме.

Рекомендации по изучению основной и дополнительной литературы изложены в приложении 1.

**Формы контроля выполнения задания:**

Выборочный устный опрос на лекционном занятии.

**Задание 2.** Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью.

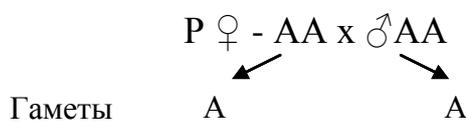
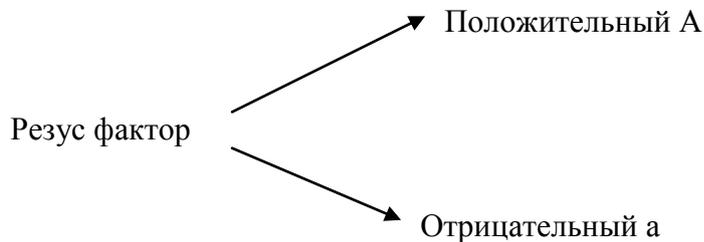
Для закрепления навыков решения генетических задач решить самостоятельно в тетради для практических занятий задачи из предлагаемого перечня.

Соблюдать правильность оформления задач.

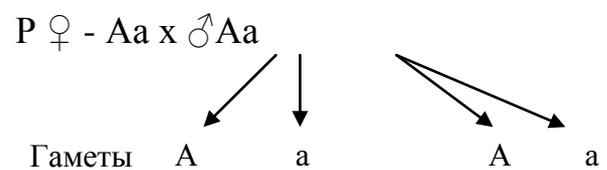
### Пример решения задач:

#### ЗАДАЧА:

Если мать и отец резус – положительные (доминантный признак), то может ли их дочь быть резус – отрицательная?



F<sub>1</sub> AA



F<sub>1</sub> AA, Aa, Aa, aa

Ответ: В случае гомозиготности родителей дочь не может быть резус – отрицательной, в случае гетерозиготности родителей дочь может быть резус – отрицательной.

#### Основные требования к результатам работы:

- аккуратное выполнение работы;
- оформление решения задач в соответствии с правилами;
- выполнение задания правильно и в указанный срок.

#### Форма контроля выполнения задания:

проверка правильности решения и оформления задач.

#### ЗАДАЧА № 1

Если кареглазый (доминантный признак) мужчина – левша (рецессивный признак) женился на голубоглазой женщине-правше и у них родился голубоглазый ребенок левша, то, что можно сказать о генотипе матери, отца и ребенка?

#### ЗАДАЧА № 2

Если отец глухонемой (рецессивный признак) с белым локоном надо лбом (доминантный признак), мать здорова и не имеет белой пряди, а ребенок родился глухонемой и с белым локоном надо лбом, то можно ли сказать, что он унаследовал признаки от отца.

### ЗАДАЧА № 3

Мать имеет свободную мочку уха (доминантный признак) и гладкий подбородок, а отец – несвободную мочку уха и треугольную ямку на подбородке (доминантный признак). Сын имеет свободную мочку уха и треугольную ямку на подбородке, а дочь имеет те же признаки что у матери. Напишите возможные генотипы родителей и детей.

### ЗАДАЧА № 4

Нормальная женщина, имеющая отца с цветной слепотой (признак сцеплен с полом), выходит замуж за нормального мужчину. Можно ли ожидать, что их дети будут с цветовой слепотой?

### ЗАДАЧА № 5

Если мужчина с цветной слепотой (признак сцеплен с полом) женится на нормальной женщине, и они имеют двоих детей, причем сына с цветной слепотой, а дочь нормальную, что можно сказать о генотипе матери?

### ЗАДАЧА № 6

Здоровый мужчина альбинос женился на здоровой женщине, чей отец был гемофиликом, а мать–альбинос. Какие дети могут быть от этого брака?

### ЗАДАЧА № 7

Отец и сын в семье гемофилики и кареглазые, а мать имеет нормальную свертываемость крови и голубоглазая. Можно ли сказать, что сын унаследовал все признаки от отца?

### **Формы контроля выполнения задания:**

Выборочная проверка правильности решения и оформления задач в тетради для практических занятий.

**Задание 3.** Составление электронных презентаций по заданной теме.

Рекомендации по составлению электронных презентаций изложены в Приложении 2.

### **Форма контроля выполнения задания:**

Проверка подготовленной презентации.

**Задание 4.** Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Родоначальник генетики Г. Мендель» «Вторичное открытие законов Менделя»).

Требования к оформлению реферата, критерии оценки выполненной работы изложены в «Рекомендациях по написанию реферата» (Приложение 3).

**Формы контроля выполнения задания:**

1. Проверка реферата.
2. Защита реферата.

**Срок выполнения заданий:** к практическому занятию № 3.

**Тема 3.3 Наследственные свойства крови.(2 час.)****Перечень заданий:**

**Задание 1.** Изучение основной и дополнительной литературы по теме.

**Задание 2.** Решение задач, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе

**Задание 3.** Составление электронных презентаций по заданной теме.

**Задание 4.** Подготовка реферативных сообщений: (примерные темы: «Группа крови системы MNSs», «Группа крови системы P»).

**Цели заданий:**

- Систематизировать и закрепить полученные ранее теоретические знания.
- Отработать навыки решения генетических задач.

**Требования к умениям и знаниям студентов:**

*Студент должен уметь:*

- Решать задачи на наследование свойств крови.

*Студент должен знать:*

- 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.

**Задание 1.** Изучение основной и дополнительной литературы по теме.

Рекомендации по изучению основной и дополнительной литературы изложены в приложении 1.

**Форма контроля выполнения задания:**

Выборочный устный опрос на лекционном занятии.

**Задание 2.** Решение задач, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе

Для закрепления навыков решения генетических задач решить самостоятельно в тетради для практических занятий задачи из предлагаемого перечня. Соблюдать правильность оформления задач.

1. Мать со II группой крови имеет ребенка с I группой крови. Установите возможные группы крови отца.
2. У матери I группа крови, у отца IV. Могут ли дети унаследовать группу крови одного из своих родителей?
3. У мальчика I группа крови, а у его сестры IV. Определите группы крови родителей.
4. У человека наличие в эритроцитах антигена резус-фактор (фенотип Rh<sup>+</sup>) обусловлено доминантным геном - D. Его аллель d обуславливает отсутствие этого антигена (фенотип Rh<sup>-</sup>). Ген I группы крови (I<sup>O</sup>) рецессивен в отношении генов II группы (I<sup>A</sup>) и третьей (I<sup>B</sup>). Два последних аллеля кодоминантны, и их сочетание (I<sup>A</sup>I<sup>B</sup>) обуславливает IV группу крови.
  - а) Генотип мужа ddI<sup>A</sup>I<sup>O</sup>, жены DdI<sup>B</sup>I<sup>B</sup>. Какова вероятность рождения резус-положительного ребенка IV группы?
  - б) Резус-положительная женщина II группы, отец которой имел резус-отрицательную кровь I группы, вышла замуж за резус-отрицательного мужчину I группы. Какова вероятность того, что ребенок унаследовал оба признака отца?
  - в) Мужчина, имеющий резус-отрицательную кровь IV группы, женился на женщине, имеющей резус-положительную кровь III группы. Отец жены имел резус-отрицательную кровь I группы. В семье имеются два ребенка: первый имеет резус-отрицательную кровь III группы, второй резус-положительную кровь I группы. Судебно-медицинская экспертиза установила, что один из этих детей внебрачный. По какой из двух пар аллелей исключается отцовство?
  - г) В брак вступают женщина с отрицательным резус-фактором и I группой крови и мужчина с положительным резус-фактором и IV группой крови. Определите вероятность иммунного конфликта у детей и возможную группу крови при этом, если известно, что у матери мужа кровь была резус-отрицательная.

**Задание 3.** Составление электронных презентаций по заданной теме.

Рекомендации по составлению электронных презентаций изложены в приложении 2.

**Форма контроля выполнения задания:**

Проверка подготовленной презентации.

**Задание 4.** Подготовка реферативных сообщений: (примерные темы: «Группа крови системы MNSs», «Группа крови системы P»).

Требования к оформлению реферата, критерии оценки выполненной работы изложены в «Рекомендациях по написанию реферата» (Приложение 3).

**Формы контроля выполнения задания:**

1. Проверка реферата.
2. Защита реферата.

**Срок выполнения заданий:** к практическому занятию № 4.

## **Раздел 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.**

### **Тема 4.1. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод. (2 час.)**

#### **Перечень заданий:**

**Задание 1.** Изучение основной и дополнительной литературы по теме.

**Задание 2.** Составление электронных презентаций по заданной теме.

**Задание 3.** Составление родословных схем.

#### **Цели заданий:**

- Систематизировать и закрепить полученные ранее теоретические знания.
- Отработать навыки составления родословных.
- Закрепить умение анализировать родословные.

#### **Требования к умениям и знаниям студентов:**

*Студент должен уметь:*

- Составлять и анализировать родословные схемы.

*Студент должен знать:*

- 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 наследовании.
- Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.
- Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.

**Задание 1.** Изучение основной и дополнительной литературы по теме.

Рекомендации по изучению основной и дополнительной литературы изложены в приложении 1.

#### **Форма контроля выполнения задания:**

Выборочный устный опрос на лекционном занятии.

**Задание 2.** Составление электронных презентаций по заданной теме.

Рекомендации по составлению электронных презентаций изложены в приложении 2.

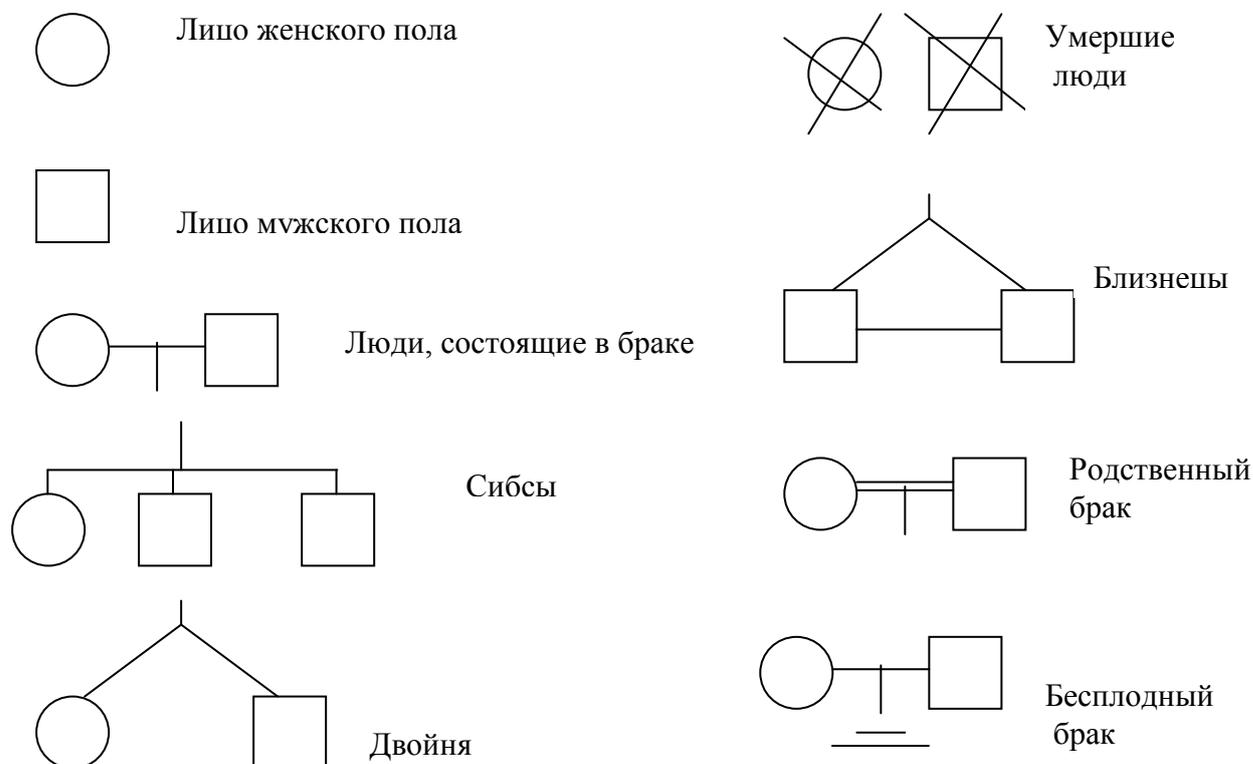
#### **Форма контроля выполнения задания:**

Проверка подготовленной презентации.

### Задание 3. Составление родословных схем.

Используя основные обозначения, применяемые при составлении родословной и правила составления родословных, составить свою родословную.

#### Основные обозначения, применяемые при составлении родословной:



#### Основные правила составления родословных:

1. Собирать информацию начинают с пробанда
2. Всех родственников одного поколения располагают на одной линии
3. Каждое поколение обозначается римской цифрой
4. Каждый человек одного поколения обозначается арабской цифрой
5. Людей обладающих анализируемым признаком выделяют штриховкой
6. Графическое изображение родословной должно сопровождаться легендой. Легенда включает в себя сведения о состоянии здоровья родственников, причиной их смерти

#### *Основные требования к результатам работы:*

- аккуратное выполнение работы;
- оформление родословных в соответствии с правилами
- размер бумажного носителя произвольный (в зависимости от количества собранной информации);
- исчерпывающий анализ родословных;
- выполнение задания правильно и в указанный срок.

**Формы контроля выполнения задания:**

1. проверка правильности составления родословных;
2. устный опрос (анализ составленной родословной).

**Срок выполнения заданий:** к практическому занятию № 5.

**Раздел 6. Наследственность и патология.****Тема 6.1. Хромосомные болезни. (2 час.)****Перечень заданий:**

**Задание 1.** Изучение основной и дополнительной литературы.

**Задание 2.** Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.

**Задание 3.** Составление электронных презентаций по заданной теме.

**Задание 4.** Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах», «Клинические проявления хромосомных aberrаций»).

**Цели заданий:**

- Систематизировать и закрепить полученные ранее теоретические знания.
- Формировать умения моделировать, анализировать, обобщать, выделять главное.
- Расширить кругозор студента по представленным темам.

**Требования к умениям и знаниям студентов:**

*Студент должен уметь:*

- Описывать механизмы возникновения гетероплоидий у человека (синдром Дауна, Патау, Эдвардса, Шершевского-Тернера, Клайнфельтера);
- Описывать основные признаки указанных синдромов у больных;

*Студент должен знать:*

- Наследственные болезни и их классификация.
- Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты.
- Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шершевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме.
- Структурные аномалии хромосом.

**Задание 1.** Изучение основной и дополнительной литературы по теме.

Рекомендации по изучению основной и дополнительной литературы изложены в приложении 1.

**Форма контроля выполнения задания:**

Выборочный устный опрос на лекционном занятии.

**Задание 2.** Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.

Для выполнения задания используются интернет ресурсы (приложение 4).

**Форма контроля выполнения задания:**

Выборочный устный опрос на лекционном занятии.

**Задание 3.** Составление электронных презентаций по заданной теме.

Рекомендации по составлению электронных презентаций изложены в приложении 2.

**Форма контроля выполнения задания:**

Проверка подготовленной презентации.

**Задание 4.** Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах», «Клинические проявления хромосомных aberrаций»).

Требования к оформлению реферата, критерии оценки выполненной работы изложены в «Рекомендациях по написанию реферата» (Приложение 3).

**Формы контроля выполнения задания:**

- Проверка реферата.
- Защита реферата.

**Срок выполнения заданий:** к практическому занятию № 8.

**Тема 6.2. Генные болезни.(2 час.)**

**Перечень заданий:**

**Задание 1.** Изучение основной и дополнительной литературы по теме.

**Задание 2.** Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.

**Задание 3.** Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.

**Задание 4.** Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Главные черты клинической картины генных болезней», «Клинический полиморфизм генных заболеваний и его причины», «Генетика некоторых генных болезней – болезни Реклингхаузена, миотоническая дистрофия, семейная гиперхолестериемия и др.»)

**Цели заданий:**

- Систематизировать и закрепить полученные ранее теоретические знания.
- Формировать умения моделировать, анализировать, обобщать, выделять главное.
- Расширить кругозор студента по представленным темам.

**Требования к умениям и знаниям студентов:***Студент должен уметь:*

- На основании анализа фотографии больного предположительно определить патологию и её генетическую причину.

*Студент должен знать:*

- Причины генных заболеваний.
- Аутосомно-доминантные заболевания.
- Аутосомно-рецессивные заболевания.
- Х - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания.
- У - сцепленные заболевания.

**Задание 1.** Изучение основной и дополнительной литературы по теме.

Рекомендации по изучению основной и дополнительной литературы изложены в приложении 1.

**Форма контроля выполнения задания:**

Выборочный устный опрос на лекционном занятии.

**Задание 2.** Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.

Для выполнения задания используются интернет ресурсы (приложение 4).

**Форма контроля выполнения задания:**

Выборочный устный опрос на лекционном занятии.

**Задание 3.** Составление электронных презентаций по заданной теме.

Рекомендации по составлению электронных презентаций изложены в приложении 2.

**Форма контроля выполнения задания:**

Проверка подготовленной презентации.

**Задание 4.** Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Главные черты клинической картины генных болезней», «Клинический полиморфизм генных заболеваний и его причины», «Генетика некоторых генных болезней – болезни Реклингхаузена, миотоническая дистрофия, семейная гиперхолестеринемия и др.»)

Требования к оформлению реферата, критерии оценки выполненной работы изложены в «Рекомендациях по написанию реферата» (Приложение 3).

**Формы контроля выполнения задания:**

- Проверка реферата.
- Защита реферата.

**Срок выполнения заданий:** к практическому занятию № 9.

**Тема 6.3. Наследственное предрасположение к болезням . (2 час.)**

**Перечень заданий:**

**Задание 1.** Изучение основной и дополнительной литературы по теме.

**Задание 2.** Составление электронных презентаций по заданной теме.

**Задание 3.** Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Клинико-генеалогические доказательства наследственной предрасположенности», «Возможные механизмы развития болезней с наследственной предрасположенностью»).

**Требования к знаниям студентов:**

*Студент должен знать:*

- Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.
- Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.
- Виды мультифакториальных признаков.
- Изолированные врожденные пороки развития.
- Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др.
- Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний.
- Методы изучения мультифакториальных заболеваний.

**Задание 1.** Изучение основной и дополнительной литературы по теме.

Рекомендации по изучению основной и дополнительной литературы изложены в приложении 1.

**Форма контроля выполнения задания:**

Выборочный устный опрос на лекционном занятии.

**Задание 2.** Составление электронных презентаций по заданной теме.

Рекомендации по составлению электронных презентаций изложены в приложении 2.

**Форма контроля выполнения задания:**

Проверка подготовленной презентации.

**Задание 3.** Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Клинико-генеалогические доказательства наследственной предрасположенности», «Возможные механизмы развития болезней с наследственной предрасположенностью»).

Требования к оформлению реферата, критерии оценки выполненной работы изложены в «Рекомендациях по написанию реферата» (Приложение 3).

**Формы контроля выполнения задания:**

- Проверка реферата.
- Защита реферата.

**Срок выполнения заданий:** к практическому занятию № 9.

## Информационное обеспечение обучения

### Основная литература:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/ Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина- 2-е изд., перераб. и доп.- М.: Гэотар-Медиа, 2012.-192 с.
2. Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970429860.html>
3. Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учеб. пособие для студентов мед. вузов по специальности "Стоматология" / Л.В. Акуленко и др.; под ред. О.О. Янушевича. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015." - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970433706.html>

### Дополнительная литература:

1. Бочков Н.П. Медицинская генетика/ Под ред. Н.П.Бочкова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 224 с.
2. Гайнутдинов И.К. Медицинская генетика/ И.К. Гайнутдинов, Э.Д. Рубан: Учебник – Изд. 3-е. –Ростов н/Д: Феникс, 2009. – 314 с.
3. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/ Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова.- 2-е изд., перераб. и доп.-М.: Гэотар-Медиа, 2012.-208 с.
4. Медицинская генетика: учебник / Л.В. Акуленко, И.В. Угаров.-М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011.-208 с.
5. Асанов А.Ю. и др. Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей: учеб. пособие для студ. высш. пед. учеб. заведений/ А.Ю.Асанов, Н.С.Демикова, С.А.Морозов; Под ред. А.Ю.Асанова. – М.: ИЦ «Академия», 2003. – 224 с.
6. Богданов А.А., Медников Б.М. Власть над геном: Кн. для внекл. чтения учащихся 9-10 кл. сред. шк. – М.: Просвещение, 1989. – 208 с.
7. Бочков Н.П. Медицинская генетика (руководство для врачей)/ АМН СССР. – М.: Медицина, 1984, 386 с. – 1 экз.
8. Бочков Н.П., Асанов А.Ю. и др. Медицинская генетика. – М.: ИЦ «Академия», «Мастерство», - 2003. – 192 с.
9. Гайнутдинов И.К. Медицинская генетика/ И.К.Гайнутдинов, Э.Д.Рубан: Учебник – Изд. 2-е. –Ростов н/Д: Феникс, 2007. – 314 с.
10. Гинтер Е.К. Медицинская генетика: учебник. – М.: Медицина, 2003.– 449 с.
11. Говалло В.И. Почему мы не похожи друг на друга. Очерки о биологической индивидуальности. – 2-е изд., доп. И перераб., - М.: Знание, 1991. – 224 с.
12. Дженкис М. 101 ключевая идея: Генетика/Мортон Дженкис. – Пер. с англ. О.Перфильева. – М.: ФАИР \_ПРЕСС, 2002. – 240 с.

- 13.Иткес А.В. Вопросы и задачи по общей биологии и общей и медицинской генетике(с пояснениями): учебное пособие/Под ред. Проф. А.В.Иткеса. – М.: ГЭОТАР-МЕД, 2004. – 160 с.
- 14.Козлова С.И. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: Справочник/ С.И.Козлова, Е.А.Семанова и др. – Л.: Медицина, 1987. – 320 с . – 5 экз.
- 15.Лильин Е.Т. Генетика для врачей/ Е.Т.Лильин, Е.А. Богомазов, П.Б. Гофман-Кадошников. – 2-е изд., перераб. и доп. – М.: Медицина, 1990. – 256 с.
- 16.Тимолянова Е.К. Медицинская генетика для медсестер и фельдшеров: учебное пособие. – Ростов н/Д: Феникс, 2007. – 301 с.
- 17.Тимолянова Е.К. Медицинская генетика для медсестер и фельдшеров: учебное пособие. – Ростов н/Д: Феникс, 2003. – 304 с.
- 18.Умнов Д.Е. Медицинская генетика: конспект лекций. – М.: «Приориздат», 2005. – 112 с.

### **Перечень методических рекомендаций, разработанных преподавателем:**

- 1.Методические рекомендации по организации и выполнению самостоятельной работы.
2. Методические рекомендации по практическим занятиям.
3. Рабочая тетрадь по дисциплине

### **Интернет ресурсы**

1. Медицинская литература	1. <a href="http://www.medliter.ru/">http://www.medliter.ru/</a>
2. Электронная медицинская библиотека	2. <a href="http://formedik.narod.ru/index.html">http://formedik.narod.ru/index.html</a>
3. Медицинская электронная библиотека	3. <a href="http://meduniver.com/Medical/Book/">http://meduniver.com/Medical/Book/</a>
4. Медицинская литература	4. <a href="http://www.medbook.net.ru/">http://www.medbook.net.ru/</a>
5. Большая медицинская библиотека	5. <a href="http://med-lib.ru/">http://med-lib.ru/</a>
6. Электронная медицинская библиотека	6. <a href="http://www.formedik.narod.ru/">http://www.formedik.narod.ru/</a>
7. Медицинская библиотека	7. <a href="http://www.medlinks.ru/topics.php">http://www.medlinks.ru/topics.php</a>
8. Электронная медицинская библиотека	8. <a href="http://www.bestmedbook.com">http://www.bestmedbook.com</a>
9. Медицинская библиотека WEBmedINFO	9. <a href="http://www.webmedinfo.ru/librariy/">http://www.webmedinfo.ru/librariy/</a>
10. Википедия свободная энциклопедия	10. <a href="http://ru.wikipedia.org/wiki/">http://ru.wikipedia.org/wiki/</a>

## Рекомендации по изучению основной и дополнительной литературы

1. Рассмотрите, как построена книга, проанализируйте её структуру.
2. Отберите самое важное, основное из содержания книги.
3. **Свою работу с книгой строй в три этапа:**
  - первоначальное прочтение всего текста с целью ознакомления с ним;
  - второе прочтение текста, включающее конспектирование и детальное изучение материала;
  - третье, заключительное прочтение для закрепления полученной информации.
4. **Формы и методы конспектирования** зависят от личных особенностей мышления и запоминания. **Рекомендуемая последовательность работы:** 1) составление плана, 2) изложение тезисов, 3) выписки из текста 4) само конспектирование.

Структура плана рекомендуется как перечисление основных событий, вопросов по принципу деления целого на части. Предлагается следующий **процесс составления плана:** 1) чтение, 2) деление на части с присвоением каждой из них краткого наименования.

### **План может быть простым и сложным.**

**Простой план** отражает выделение и наименование главных частей. В сложном плане главные части соответственно разделяются на дополнительные. Преимущество сложного плана состоит в том, что он полнее раскрывает построение и содержание текста, позволяет глубже проследить за ходом мысли и замыслом автора.

**Сложный план** поможет выработать умение сжато производить записи, последовательно излагать свои мысли, быстро восстанавливать в памяти прочитанное, мобилизовать внимание.

**Тезисы** предполагают в процессе прочтения продумывание основных идей, изложение их в виде последовательных пунктов. **При составлении тезисов следует сконцентрировать свое внимание на выводах автора.**

Целесообразно рассмотреть два вида составления тезисов:

1. извлечение авторских тезисов из текста;
2. формулирование основных положений своими словами и понятиями.

Иногда рядом с тезисами следует записывать и часть фактологического материала.

**Выписки** представляют собой факты, цифры, схемы, таблицы, цитаты (в том числе и в личной интерпретации) и т. д. В отличие от планов и тезисов выписки можно делать одновременно с чтением текста.

**Конспект** представляет собой тезисы в расширенном и углубленном виде, дополненные цитатами, цифрами, таблицами, схемами и т. д. Конспект может постоянно дополняться в процессе изучения предмета. В начале конспекта следует указать автора изучаемого текста, наименование его работы, год издания и издателя.

Конспект может быть тематическим, т. е. составленный по нескольким произведениям, работам, текстам и т. п. Целью такого тематического конспекта является более глубокое, всестороннее изучение определенной проблемы с учетом возможной вариативности мнений различных авторов.

#### **Для составления тематического конспекта следует:**

- осуществить подбор необходимой и рекомендованной литературы, наглядных пособий и других учебных материалов-
- составить сложный план тематического конспекта, постоянно имея в виду конечную цель своей работы по изучению и осмыслению данной проблемы;
- дальнейшую работу построить в ранее изложенной последовательности, но с учетом последовательно-параллельного изучения первоисточников в определенном их многообразии.

В итоге работа над составлением тематического конспекта с успехом может вылиться в составление реферата. Тематический конспект требует постоянной систематической доработки, дополнений и творческого осмысления в процессе изучения предмета.

#### **Памятка студенту**

1. При чтении не пропускай ни одного слова, которое тебе непонятно.
2. Если перестал понимать смысл текста, то вернись назад до того места, где начал затрудняться. Причиной непонимания бывают, как правило, иностранные слова, термины. В таком случае обращайтесь к словарям (см. список литературы).
3. Составление терминологического словаря, работа над основными понятиями также поможет в освоении материала.
4. Научись самостоятельно приобретать знания, работать с книгой, со средствами получения и обработки информации.
5. Научись пользоваться словарями, делать выписки, составлять текстовые таблицы, графики, логические схемы.

6. Особое внимание обрати на развитие интеллектуальных умений и навыков, умение самостоятельно выявлять причины событий, составлять сводные таблицы.
7. Научись анализировать, сравнивать, обобщать, доказывать на основе нескольких источников.
8. Научись вычленять главное, проблему, выдвигать гипотезу.
9. Добейся чтения со скоростью не менее 150 слов в минуту, при этом сразу выделяй главное и таким образом кратко конспектируй.
10. Изучаемый материал надо воспринимать не мозаично (тогда все главное), а целостно, то есть вести логическую проработку материала по ходу чтения и при этом составлять логические цепочки (схемы).
11. Побольше работай с карандашом в руке, делай записи, схемы и т. д. Это способствует лучшему усвоению, запоминанию.

**Таким образом, целенаправленное развитие навыков учебного труда позволит тебе за меньшее время действительно глубоко овладеть необходимым объемом учебного материала.**

В общем виде формула работы такова:



- Читай внимательно, вдумчиво.

При анализе (с карандашом в руках) максимально спрессуй материал, разложи его как бы по полочкам, составь логические цепочки (схему), вычлени **самое главное**

## **Рекомендации по составлению электронных презентаций**

Появление компьютера и мультимедийного проектора позволило перейти к подготовке и показу иллюстративного материала в виде презентации, которая сочетает все необходимые моменты по организации качественного сопровождения выступления докладчика, включая звук, видео и анимацию.

Программа PowerPoint, входящая в программный пакет Microsoft Office, предназначена для создания презентаций. С ее помощью пользователь может быстро оформить доклад в едином стиле, таким образом, значительно повысив степень восприятия предоставляемой информации аудиторией.

Презентация или «слайд-фильм», подготовленная в Power Point, представляет собой последовательность слайдов, которые могут содержать план и основные положения выступления, все необходимые таблицы, диаграммы, схемы, рисунки, входящие в демонстрационный материал. При необходимости в презентацию можно вставить видеоэффекты и звук.

Перед созданием презентации на компьютере важно определить:

- назначение презентации, ее тему – следует самому понять то, о чем вы собираетесь рассказывать;
- примерное количество слайдов - слайдов не должно быть много, иначе они будут слишком быстро меняться.
- как представить информацию наиболее удачным образом
- содержание слайдов
- графическое оформление каждого слайда

### **Этапы создания презентации**

1. Планирование презентации - определение целей, изучение аудитории, формирование структуры и логики подачи материала
2. Составление сценария - логика, содержание.
3. Разработка дизайна презентации – определение соотношения текстовой и графической информации.
4. Проверка и отладка презентации.

### **Требования к оформлению презентаций**

#### *1. Требования к содержанию информации*

- Заголовки должны привлекать внимание аудитории
- Слова и предложения – короткие
- Временная форма глаголов - одинаковая
- Минимум предлогов, наречий, прилагательных

#### *2. Требования к расположению информации.*

- Горизонтальное расположение информации
- Наиболее важная информация в центре экрана
- Комментарии к картинке располагать внизу

#### *3. Требования к шрифтам.*

- Размер заголовка не менее 24 пунктов, остальной информации не менее

18 пунктов

- Не более двух - трех типов шрифтов в одной презентации
- Для выделения информации использовать начертание: полужирный шрифт, курсив или подчеркивание

Необходимо использовать так называемые рубленые шрифты (например, различные варианты Arial илиTahoma), причем размер шрифта должен быть довольно крупный. Предпочтительно не пользоваться курсивом или шрифтами с засечками, так как при этом иногда восприятие текста ухудшается. В некоторых случаях лучше писать большими (заглавными) буквами (тогда можно использовать меньший размер шрифта). Иногда хорошо смотрится жирный шрифт.

Стоит учитывать, что на большом экране текст и рисунки будет видно также (не лучше и не крупнее), чем на экране компьютера. Часто для подписей к рисункам или таблицам выставляется мелкий шрифт (менее 10 пунктов) с оговоркой: "на большом экране все будет видно". Это заблуждение: конечно шрифт будет проецироваться крупнее, но и расстояние до зрителя будет значительно больше.

#### 4. Способы выделения информации.

- Рамки, границы, заливка
- Различный цвет шрифта, ячейки, блока
- Рисунки, диаграммы, стрелки, схемы для иллюстрации наиболее важных фактов

Важно подобрать правильное сочетание цветов для фона и шрифта. Они должны контрастировать, например, фон — светлый, а шрифт — темный, или наоборот. Первый вариант предпочтительнее, так как текст читается лучше. Черный текст — белый фон не всегда можно назвать удачным сочетанием для презентаций, так как при этом в глазах часто начинает рябить (особенно если шрифт мелкий), а, кроме того, иногда не достигается тот визуальный эффект, который необходим для эффективного восприятия материала. Использование фотографий в качестве фона также не всегда удачно, из-за трудностей с подбором шрифта. В этом случае надо либо использовать более-менее однотонные иногда чуть размытые фотографии, либо располагать текст не на самой фотографии, а на цветной подложке. Иногда целесообразно использование "тематического" фона: сочетание цветов, несущие смысловую нагрузку и т.п).

#### 5. Объем информации и требования к содержанию.

- На одном слайде не более трех фактов, выводов, определений
- Ключевые пункты отражаются по одному на каждом отдельном слайде

Слайды не надо перегружать ни текстом, ни картинками. Лучше избегать дословного "перепечатывания" текста на слайды — слайды, перегруженные текстом, вообще не смотрятся. Лучше не располагать на одном слайде более 2 – 3 рисунков, так как иначе внимание слушателей будет рассеиваться.

Не стоит вставлять в презентации большие таблицы: они трудны для восприятия - лучше заменять их графиками, построенными на основе этих таблиц. Если все же таблицу показать необходимо, то лучше оставить как можно меньше строк и столбцов, привести только самые необходимые данные.

Это также позволит сохранить необходимый размер шрифта, чтобы учебная таблица не превратилась в таблицу медицинскую для проверки зрения. При той легкости, с которой презентации позволяют показывать иллюстративный материал, конечно же, хочется продемонстрировать как можно больше картинок. Однако не стоит злоупотреблять этим.

В презентации не стоит использовать музыкальное сопровождение, если конечно оно не несет смысловую нагрузку, так как музыка будет сильно отвлекать и рассеивать внимание трудно одновременно слушать лектора и музыку.

В принципе тоже относится и к анимационным эффектам: они не должны использоваться как самоцель. Не стоит думать, что чем больше различных эффектов — тем лучше.

Чаще всего неудобочитаемые быстро появляющиеся и сразу исчезающие надписи не вызывают ничего кроме раздражения. Анимация допустима либо для создания определенного настроения или атмосферы презентации (в этом случае анимация тем более должна быть сдержанна и хорошо продумана), либо для демонстрации динамичных процессов, изобразить которые иначе просто не возможно (например, для поэтапного вывода на экран рисунка). Если презентация предназначена только для показа (не для печати), то целесообразно "сжимать" картинки до экранного разрешения (76 точек на дюйм), а также использовать рисунки в формате джипег (расширение ".jpg"). Это уменьшит объем презентации и значительно ускорит и упростит работу.

Гибкость – одна из основ успешной презентации. Будьте готовы внести изменения по ходу презентации в ответ на реакцию слушателей. Современные программные и технические средства позволяют легко изменять содержание презентации и хранить большие объемы информации.

## Методические рекомендации по написанию реферата

Слово «реферат» в переводе с латинского означает «докладывать, сообщать, излагать».

Отсюда следует, что сущность и назначение реферата заключается в семантически адекватном, кратком изложении, но с достаточной полнотой основного содержания текста-источника, передаче проблемной информации по заданной теме.

### I. Цели и задачи рефератов.

Работа над рефератом преследует следующие цели:

1. Развитие мышления студентов (умение анализировать, сопоставлять и обобщать различные токи зрения и конкретный материал, умение делать логические выводы);
2. Расширение общего кругозора студентов и углубление знаний в области данной дисциплины;
3. Формирование умений реферирования;
4. Формирование базисных умений научной работы (исследовательские методы; самостоятельное нахождение научного материала в библиографических отделах, с помощью справочников и т.п.; составление списка использованной литературы, оформление ссылок и т.п.);
5. Овладение основами научной письменной речи.

### II. Требования к реферату:

1. Реферат должен быть подготовлен по теме в соответствии с программой дисциплины.
2. Реферат должен содержать обоснование выбора темы, раскрытие сути проблемы на основе изучения литературы по теме (не менее 3-х произведений), выводы, к которым пришел автор в результате изучения литературы.

### III. Методика работы над рефератом.

1. Выбор темы реферата осуществляется в соответствии с программой дисциплины, на основе перечня предложенных тем.
2. Студенты могут предложить собственную тему (или уточнить редакцию предлагаемой темы) по согласованию с преподавателем, но только в рамках программы изучаемой дисциплины.
3. Приступая к подготовке реферата, помните, что ваша главная цель – глубоко осмыслить материал по теме реферата, объективно и корректно изложить положения авторов текстов-источников и сформулировать собственное отношение к изложенному.

4. Подберите литературу по теме реферата. Внимательно прочитайте и проанализируйте выбранные источники: вычлените наиболее важную проблематику по избранной теме, сущность точек зрения авторов и излагаемых ими подходов. Выпишите основные положения, которые могут составить содержание вашего реферата.
5. Сравните информацию изученных источников, определите общее и различия, выберите базовый источник, где тема, на ваш взгляд, изложена наиболее полно.
6. Составьте план реферата. Он должен включать в себя следующие разделы:

а) Введение (представление темы реферата):

- цель и задачи реферата;
- актуальность рассматриваемой проблемы;

б) Главная часть (аналитическое изложение рассматриваемой проблемы):

- формулировка вопросов темы (как правило, не более 3-х);
- письменное изложение содержания рассматриваемых вопросов;

в) Заключение (выводы, которые должны быть сделаны автором по исследованным текстовым источникам, и мнение автора по рассмотренным вопросам реферата);

г) Библиография (список литературы, использованной при написании работы, с указанием исходных данных).

#### IV. Структура и объем реферата.

Структура реферата: титульный лист, план, введение, основная часть, выводы, список использованной литературы.

Объем реферата 10 – 15 машинописных, или набранных на компьютере страниц (шрифт №14, через 1,5 интервала).

#### V. Оформление реферата.

1. Реферат должен иметь:

а) Титульный лист, который оформляется по представленному ниже образцу.

б) План реферата (с указанием страниц разделов).

в) Введение.

г) Текстовое изложение главной части, в соответствии с вопросами плана реферата.

д) Заключение (в конце реферата, на 1 – 2 страницы).

е) Иллюстративный материал (таблицы, графики, рисунки (лучше давать по тексту реферата). Приложения (в виде схем) приводятся в конце реферата.

ж) Список использованной литературы дается на отдельных страницах (странице) после текстового изложения материала. Он должен быть оформлен в соответствии со стандартами, регламентирующими библиографическое описание произведений печати (образец представлен ниже).

2. Нумерация страниц реферата должна быть сквозной (титульный лист не нумеруется, нумерация страниц начинается со второй страницы – стр. 2).

3. Текстовое расположение материала должно быть на стандартных листах (поле слева – 3 см, верхнее и нижнее поле не менее 2-х см).

#### VI. Оценка реферата.

Может осуществляться:

а) по 5-ти бальной системе, которая включает все компоненты требований по подготовке, написанию и оформлению работы;

б) по системе «зачтено»/«не зачтено». Оценка «не зачтено» выставляется при полном несоответствии выполненного реферата вышеприведенным требованиям.

При проверке реферата преподавателем оцениваются:

1. Знания и умения на уровне требований стандарта конкретной дисциплины: знание фактического материала, усвоение общих представлений, понятий, идей.
2. Характеристика реализации цели и задач исследования (новизна и актуальность поставленных в реферате проблем, правильность формулирования цели, определения задач исследования, правильность выбора методов решения задач и реализации цели; соответствие выводов решаемым задачам, поставленной цели, убедительность выводов).
3. Степень обоснованности аргументов и обобщений (полнота, глубина, всесторонность раскрытия темы, логичность и последовательность изложения материала, корректность аргументации и системы доказательств, характер и достоверность примеров, иллюстративного материала, широта кругозора автора, наличие знаний интегрированного характера, способность к обобщению).
4. Качество и ценность полученных результатов (степень завершенности реферативного исследования, спорность или однозначность выводов).
5. Использование литературных источников.
6. Культура письменного изложения материала.
7. Оформление работы в соответствии с требованиями.

## Образец оформления титульного листа

Министерство образования и науки Российской Федерации  
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
«Новгородский государственный университет имени Ярослава Мудрого»  
Многопрофильный колледж  
**Медицинский колледж**

Реферат

на тему: \_\_\_\_\_

Выполнил (а): Ф.И.О. студента (ки),  
отделение, номер группы

Великий Новгород

20\_\_\_\_год

## Образец оформления списка используемой литературы

### Используемая литература

#### **Основная литература:**

1. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/ Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина- 2-е изд., перераб. и доп.-М.: Гэотар-Медиа, 2014. - 192 с.
2. Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. -  
<http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970429860.html>

#### *Дополнительная литература:*

1. Бочков Н.П. Медицинская генетика/ Под ред. Н.П.Бочкова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 224 с.

**Таблица генетического кода**

Первое основание	Второе основание				Третье основание
	У(А)	Ц(Г)	А(Т)	Г(Ц)	
<b>У(А)</b>	Фен Фен Лей Лей	Сер Сер Сер Сер	Тир Тир - -	Цис Цис - Три	<b>У(А) Ц(Г) А(Т) Г(Ц)</b>
<b>Ц(Г)</b>	Лей Лей Лей Лей	Про Про Про Про	Гис Гис Глн Глн	Арг Арг Арг Арг	<b>У(А) Ц(Г) А(Т) Г(Ц)</b>
<b>А(Т)</b>	Иле Иле Иле Мет	Тре Тре Тре Тре	Асп Асп Лиз Лиз	Сер Сер Арг Арг	<b>У(А) Ц(Г) А(Т) Г(Ц)</b>
<b>Г(Ц)</b>	Вал Вал Вал Вал	Ала Ала Ала Ала	Асп Асп Глу Глу	Гли Гли Гли Гли	<b>У(А) Ц(Г) А(Т) Г(Ц)</b>

Аминокислота	Кодирующие триплеты
Аланин	ГЦУ ГЦЦ ГЦА ГЦГ
Аргинин	ЦГУ ЦГЦ ЦГА ЦГГ АГА АГГ
Аспарагин	ААУ ААЦ
Аспарагиновая кислота	ГАУ ГАЦ
Валин	ГУУ ГУЦ ГУА ГУГ
Гистидин	ЦАУ ЦАЦ
Глицин	ГГУ ГГЦ ГГА
Глутамин	ЦАА ЦАГ
Глутаминовая кислота	ГАА ГАГ
Изолейцин	АУУ АУЦАУА
Лейцин	ЦУУ ЦУЦ ЦУА ЦУГ УУА УУГ
Лизин	ААА ААГ
Метионин	АУГ
Пролин	ЦЦУ ЦЦЦ ЦЦА ЦЦГ
Серин	УЦУ УЦЦ УЦА УЦГ АГУ АГЦ
Тирозин	УАУ УАЦ
Треонин	АЦУ АЦЦ АЦА АЦГ
Триптофан	УГГ
Фенилаланин	УУУ УУЦ
Цистеин	УГУ УГЦ

