

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

МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ОРГАНИЗАЦИИ И ВЫПОЛНЕНИЮ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ

ОП.14 Основы медицинской генетики
специальность

44.02.01 Дошкольное образование
(заочное отделение)

Квалификация выпускника:

Воспитатель детей дошкольного возраста с дополнительной подготовкой в области
инклюзивного образования дошкольников
(углублённая подготовка)

Разработчик: Лунёва Людмила Алексеевна – преподаватель географии Гуманитарно-экономического колледжа МПК НовГУ

Методические рекомендации по организации и выполнению самостоятельной работы приняты на заседании предметной (цикловой) комиссии преподавателей общеобразовательных, общегуманитарных, социально-экономических, математических и естественно-научных дисциплин Гуманитарно-экономического колледжа

протокол № 1 от 31.08 2017 года

Председатель предметной (цикловой) комиссии  / Н.Х. Фёдорова

Содержание

Пояснительная записка	Стр.4
Тематический план и содержание дисциплины	Стр. 6
Содержание самостоятельных работ.	Стр.9
Самостоятельная работа №1 Решение задач по теме « Основные генетические процессы в клетках»	Стр.9
Самостоятельная работа №2 Составление опорных схем по основным генетическим процессам в клетке.	Стр.10
Самостоятельная работа № 3 Составление таблиц (сравнительная характеристика митоза и мейоза, сперматогенеза и овогенеза, нуклеиновых кислот ДНК и РНК	Стр.10
Самостоятельная работа № 4 Решение генетических задач	Стр.12
Самостоятельная работа №5 Подготовка сообщений по теме «Мутагены и их роль в развитии патологических процессов в организме человека».	Стр14
Самостоятельная работа №6 Подготовка сообщений по теме «Методы изучения наследственности и изменчивости»	Стр15
Самостоятельная работа №7 Составление таблицы «Характеристика наследственных заболеваний отдельных органов и систем»	Стр15
Самостоятельная работа №8 Составление таблицы «Методы диагностики наследственных заболеваний»	Стр16
Самостоятельная работа №9 Домашняя контрольная работа	СТР.17
Самостоятельная работа №10 Подготовка к зачёту	Стр.20
Информационное обеспечение обучения	Стр.21
ЛИСТ РЕГИСТРАЦИИ ИЗМЕНЕНИЙ	Стр.22

ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

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

1. Федеральным государственным образовательным стандартом по специальности 44.02.01 Дошкольное образование
2. Рабочей программой учебной дисциплины;
4. Положением о планировании и организации самостоятельной работы студентов колледжей МПК НовГУ.

Методические рекомендации включают внеаудиторную работу студентов, предусмотренную рабочей программой учебной дисциплины в объёме 40 часов.

Формами внеаудиторной самостоятельной работы являются: заполнение таблиц, составление опорных схем, подготовка сообщений и презентаций, решение задач;

В результате выполнения самостоятельной работы обучающийся **должен уметь:**

- совместно со специалистом проводить патологическое обследование по основным разделам;
- осуществлять мероприятия по профилактике отклонений поведения детей с патологией нервной системы;
- оказывать первую медицинскую помощь детям и взрослым;
- создавать условия для воспитания, обучения, развития и социальной адаптации детей с отклонениями в развитии;
- осуществлять взаимодействие с родителями детей, имеющих отклонения в развитии;

В результате выполнения самостоятельной работы обучающийся **должен знать:**

- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;
 - биохимические и цитологические основы наследственности;
 - закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
 - типы наследования признаков;
 - 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;

Воспитатель детей дошкольного возраста с дополнительной подготовкой в области инклюзивного образования дошкольников 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, определять методы решения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество.

ОК 3. Оценивать риски и принимать решения в нестандартных ситуациях.

ОК 4. Осуществлять поиск, анализ и оценку информации, необходимой для постановки и решения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

ОК 7. Ставить цели, мотивировать деятельность воспитанников, организовывать и контролировать их работу с принятием на себя ответственности за качество образовательного процесса

ОК 9. Осуществлять профессиональную деятельность в условиях обновления ее целей, содержания, смены технологий

ОК 11. Строить профессиональную деятельность с соблюдением регулирующих ее правовых норм.

Воспитатель детей дошкольного возраста с дополнительной подготовкой в области инклюзивного образования дошкольников должен обладать профессиональными компетенциями, включающими в себя способность:

ПК 1.1 – планировать мероприятия, направленные на укрепление здоровья ребёнка и его физическое развитие.

ПК 1.4 – осуществлять педагогическое наблюдение за состоянием здоровья каждого ребёнка, своевременно информировать медицинского работника об изменениях в его самочувствии.

ПК 4.2. Проводить индивидуальные консультации по вопросам семейного воспитания, социального, психического и физического развития ребенка.

ПК 5.1 – разрабатывать методические материалы на основе примерных с учетом особенностей возраста, группы и отдельных воспитанников.

ПК 5.2 – создавать в группе предметно-развивающую среду.

ПК 5.3 – систематизировать и оценивать педагогический опыт и образовательные технологии в области дошкольного образования на основе изучения профессиональной литературы, самоанализа и анализа деятельности других педагогов.

ПК 5.4 – оформлять педагогические разработки в виде отчетов, рефератов, выступлений.

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практические занятия, самостоятельные работы обучающихся	Объем часов	Уровень освоения
Введение Раздел 1. Общая генетика		23	
Тема 1.1 Цитологические и молекулярные основы наследственности	Содержание учебного материала	1	1,2
	Клетки прокариот и эукариот. Морфофункциональная характеристика эукариотической клетки: общие понятия о животной клетке и её функциях, химическая организация клетки, свойства клетки. Кариотип человека, строение и функции хромосом человека. Понятие о генотипе и фенотипе.		
Тема 1.2 Основные генетические процессы в клетках	Содержание учебного материала	1	1,2,3
	Биосинтез белка. Транскрипция, трансляция, экспрессия генов. Понятие о генотипе и фенотипе. Жизненный цикл клетки. Клеточное деление. Сперматогенез и овогенез. Биологическая роль митоза и мейоза.		
	Самостоятельная работа №1 Решение задач по теме « Основные генетические процессы в клетках»	4	
	Самостоятельная работа №2 Составление опорных схем по основным генетическим процессам в клетке.	4	
	Самостоятельная работа № 3 Составление таблиц (сравнительная характеристика митоза и мейоза, сперматогенеза и овогенеза, нуклеиновых кислот ДНК и РНК).	4	
Тема 1.3 Наследственность. Закономерности наследования. Наследования признаков у человека	Содержание учебного материала	-	
	Закономерности наследования при моногибридном и дигибридном скрещивании. Типы взаимодействия между генами, сцепленные наследования. Наследования признаков у человека: доминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия. Наследование групп крови у человека. Резус системы.		
	Самостоятельная работа № 4 Решение генетических задач	4	
Тема 1.4 Виды изменчивости. Мутагенез.	Содержание учебного материала	1	2
	Групповая и индивидуальная изменчивость. Генотипическая и фенотипическая изменчивость. Мутагенез. Основные типы мутаций. Причины мутаций.		
Тема 1.5 Мутагенные факторы.	Содержание учебного материала	-	2,3

Наследственность и среда	Мутагенные факторы их влияние на частоту мутаций. Способы преодоления действия вредных мутагенных факторов.		
	Самостоятельная работа №5 Подготовка сообщений по теме «Мутагены и их роль в развитии патологических процессов в организме человека».	4	
Раздел 2. Медицинская генетика		15	
Тема 2.1. Методы изучения наследственности и изменчивости	Содержание учебного материала	-	2,3
	Методы изучения наследственности и изменчивости. Генеологический, близнецовый, биохимический методы и др. Методика составления родословных схем. Роль наследственности и среды в формировании признаков.		
	Самостоятельная работа №6 Подготовка сообщений по теме «Методы изучения наследственности и изменчивости»	6	
Тема 2.2 Принципы классификации наследственных болезней. Моногенные и полигенные заболевания	Содержание учебного материала	2	2,3
	Принципы классификации наследственных болезней. Схема развития генных заболеваний. Отличие врождённого заболевания от наследственного. Хромосомные болезни. Генные болезни. Полигенное наследование. Болезни с наследственным предрасположением. Болезни генетической несовместимости матери и плода.		
	Практическое занятие №1 «Характеристика хромосомных и генных заболеваний»	2	
Тема 2.4 Наследственные заболевания отдельных органов и систем	Содержание учебного материала	1	2
	Черепно – лицевые аномалии и стоматологические заболевания; глухота; болезни глаз; заболевания нервной системы; заболевания эндокринной системы.		
	Самостоятельная работа №7 Составление таблицы «Характеристика наследственных заболеваний отдельных органов и систем»	4	
Раздел 3. Медико – генетическое консультирование	Содержание учебного материала	-	2,3
	МГК как профилактика наследственных заболеваний. Задачи медико – генетического консультирования. Методы коррекции (лечения) заболеваний: клиничко - генеологический, диагностика гетерозиготы, пренатальная диагностика, ультрозвуковое исследование, биохимические методы, инвазивные методы. Влияние социальной политики государства на улучшение здоровья будущих родителей, профилактику и раннюю		

	диагностику наследственных заболеваний.		
	Самостоятельная работа №8 Составление таблицы «Методы диагностики наследственных заболеваний»	4	
	Самостоятельная работа №9 Домашняя контрольная работа	2	
	Самостоятельная работа №10 Подготовка к зачёту	4	
Итого		48	

Содержание самостоятельных работ.

Раздел 1.Общая генетика

Тема 1.2 Основные генетические процессы в клетках

Самостоятельная работа №1 (6ч) Решение задач по теме « Основные генетические процессы в клетках»

Цель: обобщение, систематизация, закрепление полученных теоретических знаний;

Студенты должны знать: основные закономерности наследования признаков;

Студенты должны уметь: решать генетические задачи;

Содержание задания:

1. Решить задачи.

Задача№1 Одна из цепочек молекул ДНК имеет такую последовательность нуклеотидов: АГТАЦЦГАТАЦТЦАТТТАЦГ.....

Какую последовательность нуклеотидов имеет вторая цепочка той же молекулы?

Задача№2Дан фрагмент одной из цепей ДНК ТАТЦГТГГААЦА. Постройте вторую цепочку и запишите молекулы после редупликации данной ДНК.

Задача №3Декодирование молекул ДНК. С какой последовательности аминокислот начинается белок, если он закодирован такой последовательностью нуклеотидов: АЦГЦЦЦАТГГЦЦГТТ. Каким станет начало цепочки аминокислот синтезируемого белка, если под влиянием облучения седьмой нуклеотид окажется выбитым из молекулы ДНК?

Ответ: А)ЦИС-ГЛИ-ТИР-АРГ-ПРО Б)ЦИС-ГЛИ-ТРЕ-ГЛИ

Задача № 4 Декодирование молекул ДНК. Участок гена имеет следующее строение: ЦГГЦГЦТЦААААТЦГ... . Укажите строение участка того белка, информация о котором содержится в данном гене. Как отразится на строении белка удаление из гена четвёртого нуклеотида?

Ответ: А)АЛА-АЛА-СЕР-ФЕН-СЕР Б)АЛА-АРГ-ВАЛ-ЛЕЙ

Задача № 5.Кодирование белков. Цепочка аминокислот белка рибонуклеазы имеет следующее начало: лизин – глутамин – треонин – аланин – аланин – аланин – лизин...

С какой последовательности нуклеотидов начинается ген, соответствующий этому белку?

Задача № 6 Кодирование белков. Какой последовательностью нуклеотидов ДНК кодируется участок белка, если он имеет следующее строение: пролин – валин – аргинин – пролин –лейцин –валин – аргинин?

Рекомендации по выполнению:

1. Используя учебник Горбунова В. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики, Академия, 2014 решить задачи.
2. Работу оформить в тетради

Результаты работы. Конспект в тетради.

Форма контроля: проверка письменной работы.

Литература: Горбунова В. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики, Академия, 2014

Критерии оценок:

«отлично» - отчёт полный, подробный, выполнен аккуратно, не содержит ошибок

«хорошо» - отчёт полный, подробный с небольшими неточностями, содержит 1,2 ошибки

«удовлетворительно» - работа выполнена не аккуратно, содержит ошибки.

«неудовлетворительно» - задание не выполнено

Раздел 1. Общая генетика

Тема 1.2 Основные генетические процессы в клетках

Самостоятельная работа №2 (6ч.) Составление опорных схем по основным генетическим процессам в клетке.

Цель: систематизация и закрепление полученных теоретических знаний и практических умений студентов

Студент должен знать: строение нуклеиновых кислот, этапы биосинтеза белка; этапы мейоза;

Студент должен уметь: кодировать и декодировать молекулы белка

Задание:

1. Составить опорные схемы по основным генетическим процессам в клетке (биосинтез белка, мейоз).

Рекомендации по выполнению:

1.Используя различные источники информации, составить опорные схемы по основным генетическим процессам в клетке (биосинтез белка, мейоз).

2.Оформить работу в произвольной форме

Результаты работы. 2 листа А4 с изображением схем биосинтеза белка, мейоза

Форма контроля: проверка письменной работы.

Литература: интернет - ресурс <https://botan.cc/uchebnik/biologiya/10/by001/p007.html>

Критерии оценок:

«отлично» - отчёт полный, подробный, выполнен аккуратно, не содержит ошибок

«хорошо» - отчёт полный, подробный с небольшими неточностями, содержит 1,2 ошибки

«удовлетворительно» - работа выполнена не аккуратно, содержит ошибки.

«неудовлетворительно» - задание не выполнено

Тема 1.2 Основные генетические процессы в клетках

Самостоятельная работа №3 (6ч) Составить таблицы (сравнительная характеристика митоза и мейоза, сперматогенеза и овогенеза, нуклеиновых кислот ДНК и РНК).

Цель: овладение знаниями, систематизация знаний

студент должен знать: строение нуклеиновых кислот, гаметогенез, особенности процессов митоза и мейоза;

студент должен уметь: подбирать дополнительную научную литературу по теме, проводить сравнительный анализ, составлять таблицы;

Содержание задания:

1. Подобрать литературу по теме «Основные генетические процессы в клетках».

2.Дать сравнительную характеристику митоза и мейоза, сперматогенеза и овогенеза, нуклеиновых кислот ДНК и РНК.

3. Заполнить таблицы.

Таблиц№1.

Признаки для сравнения	Митоз	Мейоз
Фазы деления		
Что происходит с ДНК в интерфазе?		
Наличие или отсутствие конъюгации гомологичных хромосом?		
Сколько хромосом каждой гомологичной пары получает каждая дочерняя клетка;		
Изменяется ли число хромосом, получаемое каждой дочерней клеткой, по сравнению с числом хромосом в материнской клетке?		
Сколько дочерних клеток образуется?		
В каких органах происходит?		
Образованию каких клеток предшествует?		
Сколько делений подряд происходит?		
Какова биологическая роль?		

Таблиц№2

Фазы гаметогенеза	Сперматогенез	Овогенез

Таблиц№3.

Признаки для сравнения	ДНК	РНК
Структура макромолекулы		
Нуклеотиды, образующие молекулу		
Строение одного нуклеотида		
Разновидности молекул		
В каких структурных компонентах локализованы?		
Функции		

Рекомендации по выполнению задания

1. Используя различные источники информации, заполнить таблицы.

Результаты работы.

Заполненные таблицы.

Форма контроля: проверка письменной работы

Критерии оценки:

«отлично» – содержание соответствует теме, в таблице заполнены все столбцы и строки, содержание столбцов и строк соответствует их названию, материал излагается кратко, последовательно, с наличием специальных терминов;

«хорошо» – содержание соответствует теме, в таблице заполнены все столбцы и строки, содержание столбцов и строк соответствует их названию, материал излагается не достаточно кратко и последовательно, с наличием не большого числа специальных терминов.

«удовлетворительно» – в таблице заполнены не все столбцы и строки, содержание столбцов и строк имеет некоторые отклонения от их названия, материал излагается не последовательно, специальные термины отсутствуют.

«неудовлетворительно» – таблица не заполнена или в таблице заполнены не все столбцы и строки, содержание столбцов и строк имеет существенные отклонения от их названия, материал излагается не последовательно, специальные термины отсутствуют.

Литература:

1. Захаров В.Б., Мамонтов С.Г., Сивоглазов В.И. Биология. Общие закономерности. – М., 2014г.

Тема 1.3 Наследственность. Закономерности наследования. Наследования признаков у человека

Самостоятельная работа № 4 (6ч) Решение генетических задач

Цель: обобщение, систематизация, закрепление полученных теоретических знаний; установление и подтверждение закономерностей;

Студенты должны знать: основные закономерности наследования признаков;

Студенты должны уметь: решать генетические задачи;

Содержание задания:

Решить задачи.

Задание. А) Моногибридное скрещивание

1. Голубоглазый мужчина, родители которого имели карие глаза, женился на кареглазой женщине, у отца которой глаза были голубые, а у матери – карие. От этого брака родился один ребёнок, глаза которого оказались карими. Каковы генотипы всех упомянутых здесь лиц?

2. Одну из форм наследственной глухонемой вызывает рецессивный ген. От брака глухонемой женщины с нормальным мужчиной родились два глухонемых ребёнка. Какова вероятность того, что и третий ребёнок окажется глухонемым?

3. Определите и запишите в генном и хромосомном выражении вероятность рождения светловолосых детей в следующих случаях:

- а. Оба родителя гомозиготные тёмноволосые
- б. Один гомозиготный тёмноволосый, другой светловолосый
- в. Один гетерозиготный тёмноволосый, другой светловолосый
- г. Оба гетерозиготные по признаку темноволосости
- д. Один гомозиготный тёмноволосый, другой гетерозиготный темноволосый
- е. Оба родителя светловолосые

7. Группа крови наследственный признак, зависящий от одного гена. Ген этот имеет не две, а три аллели, обозначаемые символами А В О.

Генотип ОО -1 группа

Генотип АА и АО -2 группа

Генотип ВВ и ВО -3 группа

Генотип АВ -4 группа

Алели А и В доминируют над аллелью О, тогда как друг друга они не подавляют.

А) У матери первая группа крови, а у отца – четвёртая. Могут ли дети унаследовать группу крови одного из своих родителей?

Б) У матери первая группа крови, а у отца – третья. Могут ли дети унаследовать группу крови своей матери?

В) Родители имеют вторую и третью группу крови. Какие группы крови можно ожидать у детей?

Б. Дигибридное скрещивание

1. У человека карий цвет глаз доминирует над голубым, а способность владеть лучше правой рукой доминирует над леворукостью, причём гены обоих признаков находятся в различных хромосомах.

Кареглазый правша женится на голубоглазой левше. Какое потомство в отношении указанных признаков следует ожидать в такой семье? Рассмотрите два случая: когда юноша гомозиготен по обоим признакам и когда он по ним гетерозиготен.

2. Голубоглазый правша женится на кареглазой правше. У них родилось двое детей- кареглазый левша и голубоглазый правша. От второго брака у этого же мужчины с другой кареглазой правшой родилось 9 кареглазых детей (все правши). Каковы генотипы каждого и трёх родителей?

3. Напишите возможные генотипы человека, если по фенотипу у него:

- А) большие карие глаза
- Б) большие голубые глаза
- В) тонкие губы и «римский» нос
- Г) тонкие губы и прямой нос

4. Тёмноволосая женщина с кудрявыми волосами, гетерозиготная по первому признаку, вступила в брак с мужчиной, имеющим тёмные гладкие волосы, гетерозиготным по первой аллели. Какими вероятны генотипы детей?

В. Наследование признаков, сцепленных с полом.

1. Рецессивный ген гемофилии (несвёртываемость крови) находится в X – хромосоме. Отец девушки страдает гемофилией, тогда как мать её в этом отношении здорова и происходит из семьи, благополучной по этому заболеванию. Девушка выходит замуж за здорового юношу. Что можно сказать о их будущих сыновьях и дочерях (при условии, что сыновья и дочери не будут вступать в брак с носителями гена гемофилии)

2. Отец и сын дальтоники, а мать различает цвета нормально. Правильно ли будет сказать, что в этой семье сын унаследовал недостаток зрения от отца?

3. Мужчина с нормальной свёртываемости крови взволнован известием о том, что сестра его жены родила мальчика- гемофилика. В какой мере могло бы его успокоить сообщение, что среди родственников его жены по материнской линии гемофилия никогда не наблюдалась?

Рекомендации по выполнению:

1. Используя учебник Горбунова В. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики, Академия, 2014г. решить задачи.
2. Работу оформить в тетради

Результаты работы. Конспект в тетради.

Форма контроля: проверка письменной работы.

Литература: учебник Горбунова В. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики, Академия, 2014

Критерии оценок:

«отлично» - отчёт полный, подробный, выполнен аккуратно, не содержит ошибок
«хорошо» - отчёт полный, подробный с небольшими неточностями, содержит 1,2 ошибки
«удовлетворительно» - работа выполнена не аккуратно, содержит ошибки.
«неудовлетворительно» - задание не выполнено

Тема 1.5 Мутагенные факторы.

Наследственность и среда

Самостоятельная работа №5 (6ч.) Подготовка сообщений по теме «Мутагены и их роль в развитии патологических процессов в организме человека».

Цель: углубление и систематизация знаний

студент должен знать: влияние внешней среды на возникновение заболеваний;

студент должен уметь: подбирать дополнительную научную литературу по теме, готовить сообщение и презентацию по предложенному плану;

Задание:

1.Используя различные источники информации, подготовить сообщение по одной из тем:

- физические мутагены (разные виды излучений: ионизирующее излучение, радиоактивный распад, ультрафиолетовое излучение, чрезмерно высокая или низкая температура.)
- химические мутагены (химические мутагены это сильные окислители или восстановители (например, нитраты, нитриты, активные формы кислорода); - алкилирующие агенты (например, йодацетамид); - пестициды (например, гербициды, фунгициды); - некоторые пищевые добавки (например, ароматические углеводороды, цикламаты); - продукты переработки нефти; - органические растворители; - Л С (например, цитостатики, содержащие ртуть средства, иммунодепрессанты);
- биологические мутагены (специфические последовательности ДНК — транспозоны; некоторые вирусы (вирус кори, краснухи, гриппа); продукты обмена веществ (продукты окисления липидов) антигены некоторых микроорганизмов).

План.

1. Название мутагенного фактора;
2. Влияние на организм человека;
3. Механизм воздействия мутагенного фактора;
4. Меры профилактики влияния мутагенных факторов;

Рекомендации по выполнению:

- 1.Подобрать литературу по данной теме;
- 2.Проанализировать различные источники информации.
2. Подготовить сообщение;
- 3.Составить презентацию;

Результат работы.

Сообщение и презентация

Форма контроля: устный опрос.

Критерии оценки:

«Отлично» - ответ полностью отражает содержание темы, составлен на основании предложенного плана; соблюдается логичность, последовательность изложения материала;

«Хорошо» - имеются отдельные нарушения в содержании работы; конспект составлен по плану, но некоторые вопросы раскрыты не полностью, есть небольшие недочеты в работе;

«Удовлетворительно» - ответ не полностью отражает содержание темы, краткий; при наблюдается отклонение от плана; отсутствует внутренняя логика изложения;

«Неудовлетворительно» при изложении допускает существенные ошибки; не понимает основные положения данной темы, допускает неточности в формулировке понятий; излагает выполнение задания недостаточно логично и не последовательно; затрудняется при ответах на вопросы преподавателя

Литература:

1. http://referatyk.com/biologiya/14290-fizicheskie_mutagenyi.html
2. <http://allrefs.net/c27/3qwmt/p48/>
3. <http://biofile.ru/bio/19405.html>

Раздел 2. Медицинская генетика

Тема 2.1. Методы изучения наследственности и изменчивости

Самостоятельная работа №6 (6ч.) Подготовка сообщений по теме «Методы изучения наследственности и изменчивости»

Цель: расширение и систематизация знаний

студент должен знать: методы изучения наследственности и изменчивости;

студент должен уметь: подбирать дополнительную научную литературу по теме, готовить сообщение и презентацию по предложенному плану;

Задание:

1. Используя различные источники информации, подготовить сообщение по темам:
 - Генеологический метод изучения наследственности и изменчивости;
 - Близнецовый метод изучения наследственности и изменчивости;
 - Биохимический метод изучения наследственности и изменчивости;
 - Цитогенетический метод изучения наследственности и изменчивости;
 - Популяционно-статистический метод изучения наследственности и изменчивости;
 - Методы рекомбинантной ДНК метод изучения наследственности и изменчивости;
 - Методы генетики соматических клеток;

Рекомендации по выполнению:

1. Подобрать литературу по данной теме;
2. Проанализировать различные источники информации.
2. Подготовить сообщение;
3. Составить презентацию;

Результат работы.

Сообщение и презентация

Форма контроля: устный опрос.

Критерии оценки:

«Отлично» - ответ полностью отражает содержание темы, составлен на основании предложенного плана; соблюдается логичность, последовательность изложения материала;

«Хорошо» - имеются отдельные нарушения в содержании работы; конспект составлен по плану, но некоторые вопросы раскрыты не полностью, есть небольшие недочеты в работе;

«Удовлетворительно» - ответ не полностью отражает содержание темы, краткий; при наблюдается отклонение от плана; отсутствует внутренняя логика изложения;

«Неудовлетворительно» при изложении допускает существенные ошибки; не понимает основные положения данной темы, допускает неточности в формулировке понятий; излагает выполнение задания недостаточно логично и не последовательно; затрудняется при ответах на вопросы преподавателя

Литература: <http://dendrit.ru/page/show/mnemonick/metody-izucheniya-nasledstvennosti-chelo>

Тема 2.4 Наследственные заболевания отдельных органов и систем

Самостоятельная работа №7(6ч) Составление таблицы «Характеристика наследственных заболеваний отдельных органов и систем»

Цель: овладение знаниями, систематизация знаний

студент должен знать: наследственные заболевания отдельных органов и систем

студент должен уметь: давать характеристику наследственных заболеваний детей по предложенному плану, составлять таблицы;

Содержание задания:

1. Используя учебник Хандогина, Е.К. Терехова И. Д., Жилина С. С., Майорова М. Е, Шахтарин В. В. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин - 2-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. -

<http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970440186.html> дать характеристику наследственных заболеваний детей по предложенному плану

2. Заполнить таблицу.

Название систем органов	Название заболевания	Причины	Признаки

Результаты работы.

Заполненная таблица.

Форма контроля: проверка письменной работы

Критерии оценки:

«отлично» – содержание соответствует теме, в таблице заполнены все столбцы и строки, содержание столбцов и строк соответствует их названию, материал излагается кратко, последовательно, с наличием специальных терминов;

«хорошо» – содержание соответствует теме, в таблице заполнены все столбцы и строки, содержание столбцов и строк соответствует их названию, материал излагается не достаточно кратко и последовательно, с наличием не большого числа специальных терминов.

«удовлетворительно» – в таблице заполнены не все столбцы и строки, содержание столбцов и строк имеет некоторые отклонения от их названия, материал излагается не последовательно, специальные термины отсутствуют.

«неудовлетворительно» – таблица не заполнена или в таблице заполнены не все столбцы и строки, содержание столбцов и строк имеет существенные отклонения от их названия, материал излагается не последовательно, специальные термины отсутствуют

Раздел 3. Медико – генетическое консультирование

Самостоятельная работа №8 Составление таблицы «Методы диагностики наследственных заболеваний»

Цель: овладение знаниями, систематизация знаний

студент должен знать: современные методы диагностики наследственных заболеваний;

студент должен уметь: подбирать дополнительную научную литературу по теме, проводить анализ, составлять таблицы;

Содержание задания:

1. Подобрать литературу по теме «Методы диагностики наследственных заболеваний»
2. Изучить различные методы диагностики наследственных заболеваний.
3. Заполнить таблицу.

Рекомендации по выполнению задания

1. Используя различные источники информации, заполнить таблицу.

Название метода	Методика диагностики	Значение

Результаты работы.

Заполненная таблица.

Форма контроля: проверка письменной работы

Критерии оценки:

«отлично» – содержание соответствует теме, в таблице заполнены все столбцы и строки, содержание столбцов и строк соответствует их названию, материал излагается кратко, последовательно, с наличием специальных терминов;

«хорошо» – содержание соответствует теме, в таблице заполнены все столбцы и строки, содержание столбцов и строк соответствует их названию, материал излагается не достаточно кратко и последовательно, с наличием не большого числа специальных терминов.

«удовлетворительно» – в таблице заполнены не все столбцы и строки, содержание столбцов и строк имеет некоторые отклонения от их названия, материал излагается не последовательно, специальные термины отсутствуют.

«неудовлетворительно» – таблица не заполнена или в таблице заполнены не все столбцы и строки, содержание столбцов и строк имеет существенные отклонения от их названия, материал излагается не последовательно, специальные термины отсутствуют.

Литература.

1. Хандогина, Е. К. Терехова И. Д., Жилина С. С., Майорова М. Е, Шахтарин В. В. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин - 2-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970440186.html>

2. Интернет – ресурс <https://studfiles.net/preview/6207987/page:24/>

<https://xn--80ahc0abogjs.com/gennyie-bolezni-nasledstvennyie/mediko-geneticheskoe-konsultirovanie26358.html>

Самостоятельная работа №9 Домашняя контрольная работа

Цель: обобщение, систематизация и контроль знаний

студент должен знать: основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; биохимические и цитологические основы наследственности; закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;

студент должен уметь: решать тесты, оформлять результаты работы

Задание №1 Выполнить тест.

Выбери один или несколько правильных ответов

1. Какие биологические молекулы являются носителями генетической информации?
 - а. ДНК
 - б. Белок
 - в. РНК
2. Одна аминокислота кодируется:
 - а. Одним нуклеотидом
 - б. Двумя нуклеотидами

- в. Тремя нуклеотидами
3. Какие нуклеотидные пары могут образоваться согласно принципу комплиментарности
- а. А-Т
б. А-У
в. А-Ц
г. А-Г
4. Молекула ДНК состоит из:
- а. Одной нити
б. Двух нитей
5. Молекула РНК состоит из:
- а. Одной нити
б. Двух нитей
6. Синтез белка происходит:
- а. В митохондриях
б. В лизосомах
в. В рибосомах
г. В клеточном ядре
7. Кроссинговер происходит в основном:
- а. В неделящихся клетках
б. В мейозе
в. В митозе
8. Мейотическое деление происходит:
- а. В соматических клетках
б. В зародышевых клетках
9. В кариотипе нормального человека:
- а. 44 хромосомы
б. 46 хромосом
в. 48 хромосом
10. Два аллельных гена **A** и **a** ответственны за признак. Клетки с каким генотипом будут гомозиготными:
- а. AA
б. Aa
в. Aa
11. Два аллельных гена **A** и **a** ответственны за признак. Клетки с каким генотипом будут гетерозиготными:
- а. AA
б. Aa
в. Aa
12. В гетерозиготном состоянии проявляются:
- а. Доминантные гены
б. Рецессивные гены
13. В гомозиготном состоянии проявляются:
- а. Доминантные гены
б. Рецессивные гены
14. К какому типу взаимодействия генов относится «бомбейский феномен»?
- а. Эпистаз
б. Полимерия
в. Комплементарность
г. Эффект положения
15. С каким цветом кожи может родиться ребёнок у родителей - мулатов?
- а. Белым
б. Чёрным
в. Смуглым, но светлее, чем у родителей
г. Смуглым, но темнее, чем у родителей
16. Спонтанные и индуцированные мутации:
- а. Имеют одну и ту же причину
б. Могут иметь одни и те же последствия
в. Существенно различаются по своим последствиям
г. Имеют разные причины

17. Генные мутации могут:
- а. Приводить к синтезу изменённого белка
 - б. Приводить к прекращению синтеза белка
 - в. Не приводить к изменению синтеза белка
18. Полиплоидия представляет собой:
- а. хромосомную мутацию
 - б. генную мутацию
 - в. геномную мутацию
19. Какими факторами определяется проявление признака:
- а. только генетическими
 - б. только средовыми
 - в. взаимодействием тех и других
 - г. ни с теми ни другими
20. Каким образом надо учитывать наследственные факторы при воспитании:
- а. полностью игнорировать и воспитывать по принципу «не можешь- научим, не хочешь – заставим»
 - б. бесполезно исправлять «дурную наследственность»
 - в. подбирать специальные программы адаптации
 - г. придерживаться принцип равенства и пресекать попытки выделиться
 - д. выявлять раннюю одарённость
 - е. вводить программы ранней специализации для особо одарённых детей

Задание №2 Решите задачи:

- 1) На фрагменте одной из цепей ДНК нуклеотиды расположены в последовательности: АГЦЦГГГААТТА . Нарисуйте схему структуры двухцепочечной молекулы ДНК. Сколько в (%) содержится нуклеотидов (по отдельности) в этой ДНК?
- 2) Участок гена имеет следующее строение: АЦААТААААГТТ... . Укажите строение участка того белка, информация о котором содержится в данном гене. Как отразится на строении белка удаление из гена второго нуклеотида?
- 3) Голубоглазый правша (его отец был левшой) женится на кареглазой левше. Из семейства, все члены которого в течение нескольких поколений имели карие глаза. Какое потомство в отношении этих двух признаков следует ожидать от такого брака?
- 4) Дочь дальтоника выходит замуж за сына другого дальтоника, причём жених и невеста различают цвета нормально. Каким будет зрение их детей?
- 5) Как можно объяснить появление белой вороны (альбиноса) среди множества серых?
- 6) Родители имеют вторую и третью группу крови. Какие группы крови можно ожидать у детей?

Критерии оценки:

- «5»- 90%-100%;
«4»- 80%-60%;
«3» - 30 - 60%;
«2» - < 30%

Самостоятельная работа №10 Подготовка к зачёту

Цель: обобщение, систематизация и контроль знаний

студент должен знать: основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; биохимические и цитологические основы наследственности; закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; типы наследования признаков; 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;

студент должен уметь: совместно со специалистом проводить патологическое обследование по основным разделам; осуществлять мероприятия по профилактике отклонений поведения детей с патологией нервной системы; оказывать первую медицинскую помощь детям и взрослым; создавать условия для воспитания, обучения, развития и социальной адаптации детей с отклонениями в развитии; осуществлять взаимодействие с родителями детей, имеющих отклонения в развитии;

Задание: подготовиться к зачёту по следующим вопросам:

1. Принципы классификации наследственных болезней
2. Схема развития генных болезней.
3. На чём основана клиническая классификация наследственных заболеваний?
Перечислите основные группы.
4. Чем отличаются наследственные заболевания от врождённых?
5. Назовите разные типы хромосомных нарушений. Приведите примеры.
6. Приведите примеры заболеваний, связанных с трисомией аутосом.
7. Приведите примеры заболеваний, связанных со структурными перестройками хромосом.
8. Приведите примеры заболеваний, связанных с аномалиями половых хромосом.
9. Какие типы наследования существуют для генных заболеваний? Расскажите о характере наследования при каждом из них.
10. Приведите примеры аутосомно – доминантных заболеваний
11. Приведите примеры аутосомно – рецессивных заболеваний
12. Приведите примеры X- сцепленных заболеваний.
13. Какие составляющие обуславливают проявление заболевания с наследственной предрасположенностью?
14. Приведите примеры поражения:
 - черепно – лицевой системы
 - органов зрения и слуха
 - нервно – мышечной системы
 - эндокринной системы
 - других органов и систем
15. Дайте характеристику основным методам диагностики наследственных заболеваний.

Критерии оценки

Оценка 5 ("отлично") ставится студентам, которые при ответе:

обнаруживают всестороннее систематическое и глубокое знание программного материала;
демонстрируют знание современной учебной и научной литературы;
способны творчески применять знание теории к решению профессиональных задач;
владеют понятийным аппаратом;

демонстрируют способность к анализу подтверждают теоретические постулаты примерами из практики.

Оценка 4 ("хорошо") ставится студентам, которые при ответе:

обнаруживают твёрдое знание программного материала;
усвоили основную и наиболее важную дополнительную литературу;
способны применять знание теории к решению задач профессионального характера;
допускают отдельные погрешности и неточности при ответе.

Оценка 3 ("удовлетворительно") ставится студентам, которые при ответе:

в основном знают программный материал в объёме, необходимом для предстоящей работы по профессии;
в целом усвоили основную литературу;

допускают существенные погрешности в ответе на вопросы;

Оценка 2 ("неудовлетворительно") ставится студентам, которые при ответе:

обнаруживают значительные пробелы в знаниях основного программного материала;
допускают принципиальные ошибки в ответе на вопросы;
демонстрируют незнание теории и практики

Информационное обеспечение обучения

Основные источники:

1. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс]: учебник / Рубан Э.Д. - Ростов н/Д : Феникс, 2013. - (Медицина). - <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785222210451.html>
2. Хандогина, Е.К. Терехова И. Д., Жилина С. С., Майорова М. Е, Шахтарин В. В. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин - 2-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970440186.html>

Дополнительные источники:

1. Хондогина Е.К., Рожкова З.Н. Основы медицинской генетики М., Форум- Инфра- М., 2004г.
2. Захаров В.Б., Мамонтов С.Г., Сивоглазов В.И. Биология. Общие закономерности. – М., 2014г.

ЛИСТ РЕГИСТРАЦИИ ИЗМЕНЕНИЙ

[illegible]