



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 выполнению практических занятий

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 дошкольник
(углублённая подготовка)

Разработчик: преподаватель географии Гуманитарно- экономического колледжа МПК
НовГУ Лунёва Людмила Алексеевна, высшая категория.

Методические рекомендации по практическим занятиям 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 учебной дисциплины	Стр.6
Содержание практических занятий	Стр. 9
Практическое занятие №1 Характеристика хромосомных и генных заболеваний	Стр. 9
Информационное обеспечение обучения	Стр. 10
ЛИСТ РЕГИСТРАЦИИ ИЗМЕНЕНИЙ	Стр. 11

1. Пояснительная записка

Методические рекомендации по выполнению практических занятий, являющиеся частью учебно-методического комплекса по дисциплине «Основы медицинской генетики» составлены в соответствии с:

1. Федеральным государственным образовательным стандартом по специальности СПО 44.02.01 Дошкольное образование.
2. Рабочей программой учебной дисциплины «Основы медицинской генетики»
3. Положением о планировании, организации и проведении лабораторных работ и практических занятий студентов, осваивающих основные профессиональные образовательные программы среднего профессионального образования в колледжах НовГУ.

Методические рекомендации включают 1 практических занятия, предусмотренные рабочей программой учебной дисциплины в объёме 2 часов.

В результате выполнения практических заданий 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 практических заданий 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	<p>Содержание учебного материала</p> <p>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.</p>	1	1,2
Тема 1.2 Основные генетические процессы в клетках	<p>Содержание учебного материала</p> <p>Биосинтез белка. Транскрипция, трансляция, экспрессия генов. Понятие о генотипе и фенотипе. Жизненный цикл клетки. Клеточное деление. Сперматогенез и овогенез. Биологическая роль митоза и мейоза.</p> <p>Самостоятельная работа №1 Решение задач по теме « Основные генетические процессы в клетках»</p> <p>Самостоятельная работа №2 Составление опорных схем по основным генетическим процессам в клетке.</p> <p>Самостоятельная работа № 3 Составление таблиц (сравнительная характеристика митоза и мейоза, сперматогенеза и овогенеза, нуклеиновых кислот ДНК и РНК).</p>	1	1,2,3
Тема 1.3 Наследственность. Закономерности наследования. Наследования признаков у человека	<p>Содержание учебного материала</p> <p>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.</p> <p>Самостоятельная работа № 4 Решение генетических задач</p>	-	
Тема 1.4 Виды изменчивости. Мутагенез.	<p>Содержание учебного материала</p> <p>Групповая и индивидуальная изменчивость. Генотипическая и фенотипическая изменчивость. Мутагенез. Основные типы мутаций. Причины мутаций.</p>	1	2

Тема 1.5 Мутагенные факторы. Наследственность и среда	Содержание учебного материала	-	2,3
	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 –	Содержание учебного материала	-	2,3

генетическое консультирование	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	

3.Содержание практических занятий

Раздел 2. Медицинская генетика

Тема 2.2 Принципы классификации наследственных болезней.

Моногенные и полигенные заболевания.

Практическое занятие №1 (2ч) Характеристика хромосомных и генных заболеваний

Цель: углубление, закрепление полученных теоретических знаний;

Студент должен знать: особенности хромосомных и генных заболеваний

Студент должен уметь: самостоятельно работать с научной литературой; давать характеристику наследственным заболеваниям по предложенному плану;

Теоретические положения.

Наследственные заболевания – большая группа болезней человека, вызванных патологическими изменениями в генетическом аппарате. В настоящее время известно более 6 тыс. синдромов с наследственным механизмом передачи, а их общая частота в популяции составляет от 0,2 до 4%. Одни генетические болезни имеют определенную этническую и географическую распространенность, другие – с одинаковой частотой встречаются во всем мире. Изучение наследственных заболеваний находится преимущественно в компетенции медицинской генетики, однако столкнуться с подобной патологией могут практически любые медицинские специалисты: педиатры, неврологи, эндокринологи, гематологи, терапевты и др.

Наследственные заболевания следует отличать от врожденной и семейной патологии. Врожденные болезни могут быть обусловлены не только генетическими, но и неблагоприятными экзогенными факторами, воздействующими на развивающийся плод (химическими и лекарственными соединениями, ионизирующим излучением, внутриутробными инфекциями и др.). Вместе с тем, не все наследственные заболевания проявляются сразу после рождения: так, например, признаки хореи Гентингтона обычно впервые заявляют о себе в возрасте старше 40 лет. Различие между наследственной и семейной патологией состоит в том, что последняя может быть связана не с генетическими, а социально-бытовыми или профессиональными детерминантами.

Возникновение наследственных заболеваний обусловлено мутациями - внезапными изменениями генетических свойств индивида, приводящими к появлению новых, не присущих норме признаков. Если мутации затрагивают отдельные хромосомы, изменяя их структуру (за счет утраты, приобретения, вариации положения отдельных участков) или их количество, такие болезни относят к хромосомным. Наиболее распространенными хромосомными аномалиями являются синдром Дауна (трисомия по 21 хромосоме), синдром Эдвардса (трисомия по 18 хромосоме), синдром Клайнфельтера (полисомия по X-хромосоме у мужчин), синдром Шерешевского-Тернера, синдром «кошачьего крика» и др.

Наследственные заболевания, вызываемые мутациями на уровне генов, принадлежат к генным болезням. Они могут быть моногенными (вызванными мутацией или отсутствием отдельных генов) или полигенными (вызванными изменениями многих генов). Среди моногенных болезней различают патологию с аутосомно-доминантным типом наследования (синдром Марфана, болезнь Реклингхаузена, синдром Элерса-Данлоса, несовершенный остеогенез, болезнь Олбрайта и др.), аутосомно-рецессивной передачей (фенилкетонурия, галактоземия, ихтиоз, прогерия) и наследственные заболевания, сцепленные с полом (гемофилия, фосфат-диабет, мышечная дистрофия Дюшенна, синдром Хантера, болезнь Фабри).

Полигенные болезни по своей природе являются мультифакториальными, т. е. в их возникновении имеет значение сочетание генетических и средовых факторов. Эти заболевания

часто трактуются как болезни с наследственной предрасположенностью. Данная группа включает атеросклероз, гипертоническую болезнь, сахарный диабет, язвенную болезнь желудка и 12-перстной кишки, аллергическую патологию.

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

Содержание задания:

1. Описать хромосомные и генные заболеваний по предложенному плану.

План.

1. Название заболевания;
2. Причины возникновения заболевания;
3. Клинические проявления заболевания;
4. Меры по коррекции.

Отчёт о работе:

Конспект в тетради.

Критерии оценок

«**Отлично**» - конспект полностью отражает содержание темы, соблюдается логичность, последовательность изложения материала;

«**Хорошо**» - имеются отдельные нарушения в содержании работы; в конспекте некоторые вопросы раскрыты не полностью, есть небольшие недочеты в работе;

«**Удовлетворительно**» - конспект не полностью отражает содержание темы, краткий; 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;

4. 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.

