

## Министерство образования и науки Российской Федерации Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования

«Новгородский государственный университет имени Ярослава Мудрого» МНОГОПРОФИЛЬНЫЙ КОЛЛЕДЖ

## ГУМАНИТАРНО- ЭКОНОМИЧКСКИЙ КОЛЛЕДЖ

Учебно-методическая документация

## МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ОРГАНИЗАЦИИ И ВЫПОЛНЕНИЮ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ

## ОП.14 Основы медицинской генетики

# Специальность: 44.02.01 Дошкольное образование

Квалификация выпускника: воспитатель детей дошкольного возраста с дополнительной подготовкой в области инклюзивного образования дошкольников (углубленная подготовка)

## Разработчик:

Лунёва Людмила Алексеевна — преподаватель географии Гуманитарно — Экономического колледжа НовГУ, высшая категория

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 № <u>1</u> от <u>31. О</u>8 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 Составление опорных схем по основным генетическим процессам в клетке	Стр.9
Самостоятельная работа №2 Составление таблиц (сравнительная характеристика митоза и мейоза, сперматогенеза и овогенеза, нуклеиновых кислот ДНК и РНК).	Стр.9
Самостоятельная работа №3 Подготовка сообщений по теме «Мутагены и их роль в развитии патологических процессов в организме человека».	Стр.10
Самостоятельная работа №4 Подготовка сообщений по теме «Методы изучения наследственности и изменчивости»	Стр.12
Самостоятельная работа №5 Составление таблицы «Методы диагностики наследственных заболеваний»	Стр13
Информационное обеспечение обучения	Стр14
ЛИСТ РЕГИСТРАЦИИ ИЗМЕНЕНИЙ	Стр15

## 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 <u>16</u> часов.

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

В результате освоения дисциплины 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 освоения учебной дисциплины 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
- OK 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 дисциплины

Введение	Содержание учебного материала	1	1
	Предмет, содержание, цели и задачи дисциплины; связь с другими		
	дисциплинами.		
Раздел 1. Общая генетика		24	
Тема 1.1 Цитологические и	Содержание учебного материала	3	1,2
молекулярные основы	Клетки прокариот и эукариот. Морфофункциональная характеристика		
наследственности	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	Содержание учебного материала	2	1,2,3
генетические процессы в	Биосинтез белка. Транскрипция, трансляция, экспрессия генов. Понятие о		
клетках	генотипе и фенотипе. Жизненный цикл клетки. Клеточное деление.		
	Сперматогенез и овогенез. Биологическая роль митоза и мейоза.		
	Практическое занятие №1 Решение задач по теме « Основные	2	
	генетические процессы в клетках»		
	Самостоятельная работа №1 Составление опорных схем по основным	3	]
	генетическим процессам в клетке.		
	Самостоятельная работа №2 Составление таблиц (сравнительная		]
	характеристика митоза и мейоза, сперматогенеза и овогенеза, нуклеиновых кислот ДНК и РНК).	3	
Тема 1.3 Наследственность.	Содержание учебного материала	4	1,2
Закономерности наследования.	Закономерности наследования при моногибридном и дигибридном		,
Наследования признаков у	скрещивании. Типы взаимодействия между генами, сцепленные		
человека	наследования. Наследования признаков у человека: доминирование, эпистаз,		
	комплементарность, полимерия. Наследование групп крови у человека.		
	Резус системы.		
	Практическое занятие №2 Решение генетических задач	2	
Тема 1.4 Виды изменчивости.	Содержание учебного материала	2	2
Мутагенез.	Групповая и индивидуальная изменчивость. Генотипическая и		
	фенотипическая изменчивость. Мутагенез. Основные типы мутаций.		
	Причины мутаций.		

Тема 1.5Мутагенные факторы. Наследственность и среда	мутагенные факторы их влияние на частоту мутаций. Способы преодоления действия вредных мутагенных факторов.			
	Самостоятельная работа №3 Подготовка сообщений по теме «Мутагены и их роль в развитии патологических процессов в организме человека».	3		
Раздел 2. Медицинская генетика		17		
Тема         2.1.         Методы         изучения           наследственности         и           изменчивости	Содержание учебного материала Методы изучения наследственности и изменчивости. Генеологический, близнецовый, биохимический методы и др Методика составления родословных схем. Роль наследственности и среды в формировании признаков.	-	2,3	
	<b>Самостоятельная работа №4</b> Подготовка сообщений по теме «Методы изучения наследственности и изменчивости»	3		
Тема 2.2 Принципы классификации наследственных болезней.	Содержание учебного материала Принципы классификации наследственных болезней. Схема развития генных заболеваний. Отличие врождённого заболевания от наследственного.	2	1,2	
Тема 2.3 Моногенные и полигенные заболевания	Содержание учебного материала  Хромосомные болезни. Генные болезни. Полигенное наследование. Болезни с наследственным предрасположением. Болезни генетической несовместимости матери и плода.	6	2,3	
	Практическое занятие №3 Семинар по теме «Характеристика хромосомных и генных заболеваний»	2		
Тема 2.4 Наследственные заболевания отдельных органов и систем	Содержание учебного материала Черепно – лицевые аномалии и стоматологические заболевания; глухота; болезни глаз; заболевания нервной системы; заболевания эндокринной системы;	4	2	
Раздел 3. Медико – генетическое консультирование	Содержание учебного материала МГК как профилактика наследственных заболеваний. Задачи медико — генетического консультирования. Методы коррекции (лечения) заболеваний: клинико-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.	4	2,3	

	<b>Самостоятельная работа №5</b> Составление таблицы «Методы диагностики	4	
	наследственных заболеваний»		
Итого		48	

## Содержание самостоятельных работ.

#### Раздел 1. Общая генетика

#### Тема 1.2 Основные генетические процессы в клетках

**Самостоятельная работа №1 (3ч.)** 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. Оформите работу в произвольной форме

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

Форма контроля: проверка письменной работы.

**Литература:** интернет - pecypc <a href="https://botan.cc/uchebnik/biologiya/10/by001/p007.html">https://botan.cc/uchebnik/biologiya/10/by001/p007.html</a> **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 №2 (3ч)** 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		
коньюгации 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 1.5 Мутагенные факторы.

## Наследственность и среда

**Самостоятельная работа №3 (3ч.)** 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;

#### Залание:

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.)
- химическе 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 <u>ДНК</u> <u>транспозоны</u>; некоторые вирусы (вирус <u>кори</u>, <u>краснухи</u>, <u>гриппа</u>); продукты <u>обмена</u> <u>веществ</u> (продукты <u>окисления липидов</u>) <u>антигены</u> некоторых <u>микроорганизмов</u>.

## 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 ответ на семинаре.

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. <a href="http://allrefs.net/c27/3qwmt/p48/">http://allrefs.net/c27/3qwmt/p48/</a>
- 3. http://biofile.ru/bio/19405.html

## Раздел 2. Медицинская генетика

## Тема 2.1. Методы изучения наследственности и изменчивости

**Самостоятельная работа №4 (3ч.)** 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;

#### Залание:

- 1. Используя различные источники информации, подготовить сообщение по одной из тем:
  - Генеологический метод изучения наследственности и изменчивости;
  - Близнецовый метод изучения наследственности и изменчивости;
  - Биохимический метод изучения наследственности и изменчивости;
  - Цитогенетический методи зучения 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 ответ на семинаре.

#### 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

## Раздел 3. Медико – генетическое консультирование

**Самостоятельная работа №5** 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. 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.Интернет pecypc <a href="https://studfiles.net/preview/6207987/page:24/">https://studfiles.net/preview/6207987/page:24/</a>

 $\underline{https://xn-80ahc0abogjs.com/gennyie-bolezni-nasledstvennyie/mediko-geneticheskoekonsultirovanie 26358.html}$ 

# 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). <a href="http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785222210451.html">http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785222210451.html</a>
- 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. <a href="http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970440186.html">http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970440186.html</a>

## Дополнительные источники:

- 1. ХондогинаЕ.К., РожковаЗ.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

Номер		Номер ли	ста		Всего	ФИО и подпись	Дата	Дата введения
изме-	измененного	замененного	нового	ОЛОТВИЕЙ	листов в	ответственного за внесение	внесения	изменения
нения					документе	изменения	изменения	