

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Позоян Оксана Владимировна  
Должность: директор филиала  
Дата подписания: 07.12.2022 20:50:38  
Уникальный программный ключ:  
f420766fb84d98e07cffb62ea5e5a7814d505ef5

**ЧАСТНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ  
УЧРЕЖДЕНИЕ  
КОЛЛЕДЖ «СОВРЕМЕННАЯ ШКОЛА БИЗНЕСА»  
БУДЕННОВСКИЙ ФИЛИАЛ**

**УТВЕРЖДАЮ**

Директор БФ ЧПОУ Колледж  
«ССБ»

О.Г. Позоян

« 27 » мая 2022 г.



**МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ**

для обучающихся по выполнению практических занятий и  
самостоятельной  
работы по учебной дисциплине

**ОП.04 «ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ  
МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»**

**Специальность**  
**33.02.01 Фармация**

**Программа подготовки**

**базовая**

**Форма обучения**

**очная**

Буденновск, 2022

Настоящие методические указания составлены в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 33.02.01 Фармация программой дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики.

**Организация-разработчик:** Буденновский филиал Частного профессионального образовательного учреждения Колледж «Современная школа бизнеса».

**Разработчик:** Мозгова И. В., преподаватель филиала Колледжа.

Рекомендовано к использованию в учебном процессе педагогическим советом Колледжа для обучающихся по специальности 33.02.01 Фармация, протокол № 9 от 26.05.2022 г.

## ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Методические рекомендации по выполнению практических работ студентов при изучении учебной дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики предназначены для студентов специальности 33.02.01 Фармация.

Цель методических указаний: оказание помощи студентам в выполнении практической работы по ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики.

Настоящие методические указания содержат работы, которые позволят студентам применить на практике свои знаниями, профессиональными умениями и навыками деятельности по профилю подготовки, опытом творческой и исследовательской деятельности, и направлены на формирование следующих компетенций:

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

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

ПК 1.5. Информировать население, медицинских работников учреждений здравоохранения о товарах аптечного ассортимента.

ПК 2.3. Владеть обязательными видами внутриаптечного контроля лекарственных средств.

В результате выполнения практических работ ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики студенты должны расширить свои знания по основным разделам дисциплины путем поиска, овладеть навыками сбора, обработки, анализа и систематизации экономической информации, а также определять состав материальных, трудовых и финансовых ресурсов организации.

По учебному плану на практические занятия предусмотрено 30 аудиторных часов, обучающиеся должны выполнить 11 работ.

## **2. МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ВЫПОЛНЕНИЮ ПРАКТИЧЕСКИХ ЗАНЯТИЙ**

Начинать работу на занятии рекомендуется с ознакомления с кратким теоретическим материалом, касающимся практического занятия. Затем осуществляется контроль понимания обучающимися наиболее общих терминов. Далее следует разбор решения типовой задачи практического занятия. В том случае, если практическое занятие не содержит расчетного задания, а связано с изучением и анализом теоретического материала, необходимо более подробно остановиться на теоретических сведениях и ознакомиться с источниками литературы, необходимыми для выполнения данного практического занятия.

В ходе выполнения расчетных заданий обучающиеся научатся реализовывать последовательность действий при использовании наиболее распространенных методов и делать выводы, вытекающие из полученных расчетов.

Каждое из практических занятий может представлять небольшое законченное исследование одного из теоретических вопросов изучаемой дисциплины.

В конце каждого занятия необходим контроль. Контрольные вопросы должны способствовать более глубокому изучению теоретического курса, связанного с темой практического занятия. Также контрольные вопросы должны помочь в решении поставленных перед учащимися задач и подготовке к сдаче практического занятия.

## **3. ПЕРЕЧЕНЬ ПРАКТИЧЕСКИХ ЗАНЯТИЙ ПО ДИСЦИПЛИНЕ ОП.04 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

### **ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ 1**

**Тема: Хромосома как носитель наследственной информации. Кариотип человека**

**Цель:** Изучить особенности кариотипа человека.

**Задачи**

- повторить материал, касающийся морфологии, химического состава, функций хромосом и методов их изучения.
- познакомиться с классификацией хромосом человека.

**Оборудование рабочего места**

Рисунок кариотипа мужчины, ножницы, клей, белый лист бумаги формата А4, конверт.

**Ход занятия**

**1. Вопросы для собеседования:**

- а) объясните роль: центромер, теломер, ядрышкового организатора для функционирования хромосом;
- б) дайте характеристику признаков хромосомного набора человека, включающую число, величину и форму хромосом;
- в) напишите хромосомные формулы кариотипа и гаметы мужчины и женщины;
- г) перечислите свойства гетерохроматиновых и эухроматиновых районов хромосом;
- д) назовите химический состав хромосом;
- е) с помощью каких методов изучают кариотип человека?

**2. Классификация хромосом по группам с использованием рисунка «Кариотип мужчины».**

1. До проведения занятия сделайте серокопию рисунка 1 «Кариотип мужчины» (Приложение 1). Вырежьте каждую хромосому максимально близко к её изображению и перенесите в конверт.
2. На занятии разложите гомологичные хромосомы по 7-и аутосомным группам на листе бумаги, выделите половые хромосомы.
3. После проверки вашей работы преподавателем, наклейте хромосомы в тетрадь под соответствующим заголовком.

4. Пронумеруйте каждую пару хромосом и убедитесь в правильности составления кариотипа.

### **Дополнительная информация**

#### ***Показания для проведения цитогенетических методов исследования***

1. Подозрение на хромосомную болезнь:
  - малый рост веспирождении;
  - черепно-лицевые дисморфии;
  - умственная отсталость;
  - многосистемность поражения (пороки сердца, мочеполовой сферы, нервной системы и др.);
  - гормональный, иммунологический, биохимический дисбаланс.
2. Наличие у ребёнка множественных врождённых пороков развития, не относящихся к генному синдрому.
3. Многократные (более двух) спонтанные аборты, мёртворождения или рождение детей с врождёнными пороками развития.
4. Нарушение репродуктивной функции неясного генеза у женщины или мужчины (первичная аменорея, бесплодный брак и др.).
5. Существенная задержка умственного и физического развития у ребёнка.
6. Пренатальная диагностика (по возрасту, в связи с наличием транслокаций у родителей, при рождении предполагаемого ребёнка с хромосомной болезнью).
7. Подозрение на синдромы, характеризующиеся хромосомной нестабильностью (учёт хромосомных aberrаций и сестринских хроматидных обменов (СХО)).
8. Лейкозы (для диагностики, эффективности лечения и прогноза течения).
9. Оценка мутагенного воздействия (радиация, химические соединения).

#### ***Метод получения препаратов митотических хромосом***

Для культивирования используются лимфоциты периферической крови, фибробласты (из кусочков кожи), клетки костного мозга, амниотические клетки околоплодной жидкости, хо-

риона, клетки разных тканей абортированных эмбрионов.

### **1. Взятие венозной крови**

В заранее приготовленные стерильные пробирки наливают раствор гепарина, производят венопункцию, с соблюдением стерильности вводят кровь (1–2 мл) из шприца в пробирку и плотно закрывают пробкой. Гепарин препятствует свёртываемости крови.

### **2. Постановка культуры клеток**

Для осаждения эритроцитов кровь оставляют в холодильнике на 1–2 часа. Дальнейшая работа проводится в стерильном боксе. Там специальной пипеткой отсасывают плазму с лейкоцитами (лимфоцитами), добавляют питательную среду, антибиотики и фитогемагглютинин (ФГА), способствующий интенсивному делению клеток. Эту смесь в стерильной посуде (пробирке, флаконе) помещают в термостат на 48–72 часа при  $t = 37^{\circ}\text{C}$ .

### **3. Получение препаратов хромосом**

Данный этап работы характеризуется рядом последовательных процедур обработки клеток.

#### ***А. Воздействие колхицином***

Алкалоид, получаемый из растения безвременник (колхикум), вводится в культуру клеток на 2–3 часа с целью остановки клеточного деления на стадии метафазы. В практике он может быть заменён колцемидом и винбластином.

#### ***Б. Обработки культуры клеток лимфоцитов гипотоническим солевым раствором (гипотонический шок)***

По окончании инкубации с колхицином культивируемые клетки отделяют от среды центрифугированием. К осадку клеток добавляют раствор хлорида кальция или цитрата натрия с целью разобщения хромосом. Клетки вновь переводят в осадок центрифугированием. Надосадочную жидкость удаляют отсасыванием или осторожным сливанием.

#### ***В. Фиксация***

Обязательным компонентом фиксирующей жидкости является ледяная уксусная кислота в смеси с метиловым спиртом в соотношении 1:3. Клетки проводят через 3–4 смены фиксатора,



каждый раз отделяя от него центрифугированием. Общая продолжительность фиксации составляет не менее 40 минут.

**Г. Нанесение клеточной взвеси на предметное стекло** Клеточную смесь тщательно разбивают пастеровской пипеткой с резиновой грушей. На предметное стекло наносят 3–4 капли взвеси и производят высушивание препарата на воздухе или над спиртовойкой. Задача этой процедуры – получить хорошо разбросанные метафазные пластинки при сохранении целостности хромосомного набора каждой их них.

#### ***Д. Простая окраска препаратов хромосом (рутинный метод)***

Применяется для определения числовых аномалий кариотипа, изучения хромосомного мутагенеза. С этой целью применяют азур-эозин. Заблаговременно готовят 0,1% раствор азур-эозина в дистиллированной воде. Образуя раствор можно хранить в сосудах из тёмного стекла долгое время. Перед окраской готовят рабочую смесь на водопроводной воде в соотношении: раствор азур – 6 частей, раствор эозина – 3 части, водопроводная вода – 9 частей. Краску наливают на препараты на 3–5 минут, после чего смывают проточной водой, а препараты высушивают на воздухе.

Вместо азур-эозина может быть использована краска Гимза-Романовского, в которую оба красителя входят в качестве составных частей, она готова к использованию и её просто разводят водопроводной водой 1:50. Процедура окраски такая же.

#### ***Е. Дифференциальная окраска хромосом (G-метод) для определения структурных количественных аномалий хромосом***

Описано много вариантов техники G-окраски. Часто используют методику с применением трипсина – фермента, расщепляющего белки. Обработка им приводит к удалению части белков, связанных с ДНК, что делает хромосомы более контрастными по упаковке. Препараты помещают в 0,025%-ный раствор трипсина на 10–15 секунд при комнатной температуре, ополаскивают в спирте и высушивают. Окрашивают красителем Гимза.

После окраски каждая пара хромосом приобретает поперечную исчерченность (полосатость), благодаря чередованию подлине хромосомы светлых и тёмных сегментов. Последние получили название G-дисков (см. Приложение 6).

Кроме того, дифференциальное окрашивание хромосомобес печивается температурно-солевыми воздействиями на фиксированные хромосомы. G-окраска выявляет участки, обеднённые генами и содержащие повышенное количество A-T пар.

### ***Ж. Флуоресцентная окраска хромосом (Q-метод, H-метод, FISH-метод)***

Q-

окраска проводится флуоресцирующим красителем квинакрином, H-окраска другим флуоресцирующим красителем Hoechst 33258. При этом также выявляются участки хромосомобогащенные A-T парами нуклеотидов. FISH-метод (fluorescent *in situ* hybridization) – это выявление участков гомологии предварительно денатурированных молекул ДНК комплементарных какому-либо фрагменту, объединённому с флуоресцирующим красителем. Фрагмент используется в качестве зонда при гибридизации непосредственно на цитологических препаратах.

## **ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ 2**

**Тема: Деление клетки. Нарушения деления как причина хромосомного дисбаланса**

**Цель:**

освоить особенности разных типов клеточного деления и их роль в возникновении анеуплоидий у человека.

**Задачи**

- в процессе выполнения рисунков митоза и мейоза рассмотреть поведение хромосом.
- Объяснить сегрегацию аллелей в ходе деления.
- Показать механизм образования диплоидного набора хромосом при митозе и гаплоидного набора – при мейозе.

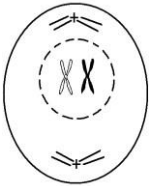
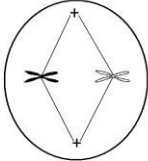
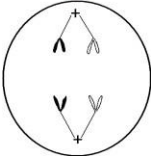
**Оборудование рабочего места:**

Линейки, цветные карандаши (фломастеры), трафарет, учебник.

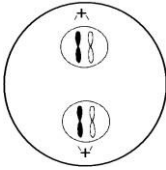
## Ход занятия

### 1. Рассмотрение митотического деления в норме.

Задание: нарисуйте схему митоза, завершите описание фаз деления.

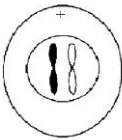
<p><b>Профаза</b></p>  <p><math>2n=2</math></p>	<ol style="list-style-type: none"><li>1. Начинается спирализация...</li><li>2. Происходит образование акрома-тинового...</li><li>3. В конце профазы наблюдается исчезновение ядрышек и...</li></ol>
<p><b>Прометафаза</b> <b>Метафаза</b></p> 	<ol style="list-style-type: none"><li>1. Веретено деления...</li><li>2. Происходит движение хромосом...</li><li>3. Образование метафазной...</li><li>4. Хромосомы максимально...</li><li>5. Центромеры хромосом...</li></ol>
<p><b>Анафаза</b></p> 	<ol style="list-style-type: none"><li>1. Хромосомы сохраняют...</li><li>2. Происходит сокращение...</li><li>3. Вследствие этого расхождение...</li></ol>

### Телофаза

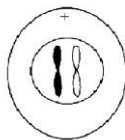


1. Дочерние хромосомы...
2. Осуществляется деградация...
3. Снова образуются ядрышки и...

### Дочерние клетки



$2n=2$

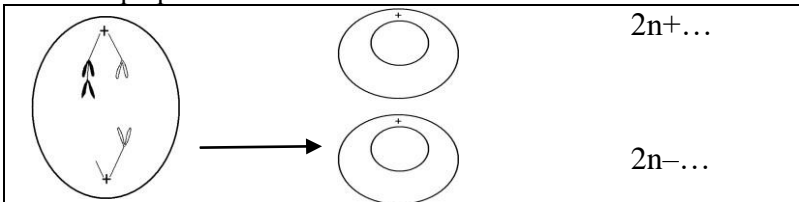


$2n=2$

1. Дочерние клетки ... материнской клеткой по числу хромосом и генетической информации.

### 2. Нерасхождение хромосом в митозе (аномалии митоза).

Задание: нарисуйте хромосомы в дочерних клетках и укажите набор хромосом.

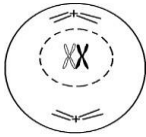


### 3. Мейотическое деление (в норме).

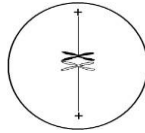
Задание: закончите схему мейоза, укажите набор хромосом в профазе I, в профазе II, в гаметах. Кратко опишите фазы мейоза.

#### I. Редукционное деление

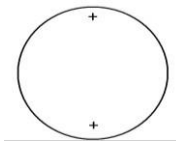
**Профаза**



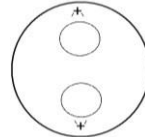
**Метафаза**



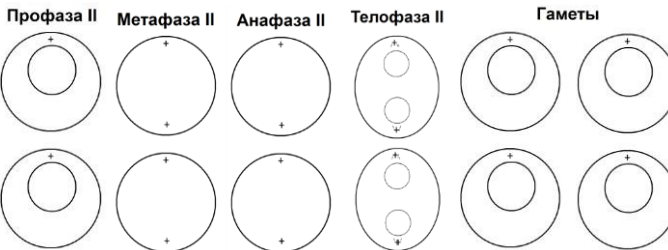
**Анафаза**



**Телофаза**



## II. Эквационное деление



**Нерасхождение хромосом в анафазе I и анафазе II мейоза (аномалии мейоза).**

*Задание:* закончите схемы, показывающие аномальную сегрегацию хромосом, определите число хромосом в дочерних клетках.

## ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ 3

**Тема:** Молекулярные основы наследственности

**Цель:**

изучить матричные процессы в клетке и некоторые механизмы возникновения генных мутаций.

**Задачи**

- Рассмотреть матричный принцип воспроизведения нуклеиновых кислот и белков.
- Объяснить свойства генетического кода.
- Показать участие матричных процессов в мутагенезе.

## Оборудованиерабочегоместа

Цветныекарандаши(фломастеры),таблица«Генетическийкод», заданиядля письменного опроса.

### Ход занятия

#### 1. Проведениеписьменногоопроса.

Вариант 1	Вариант 2
Закончитепредложение	
<p>1. «Соотношение пуриновых ипиримидиновых оснований в ДНКсоставляет 1:1», – утверждает вправиле... .</p> <p>2. В нуклеотидах ДНК присутствуют следующие азотистые основания ..., ...,..., ....</p> <p>3. Порядок следования основанийвдольцепиназывается..... нуклеиновойкислоты.</p>	<p>1. Правило образования двунитевойструктуры ДНК (А-Т, Г-Ц)называетсяправилем....</p> <p>2. Сахара, входящие с составнуклеиновыхкислот,называются ...и... .</p> <p>3. Разделениедвухцепочечной ДНКназывается....</p> <p>4. мРНКявляетсяматрицейдля синтеза....</p>

<p>4. Образование двухцепочечной структуры ДНК называется ....</p> <p>5. тРНК переносят ... к рибосомам.</p> <p>6. Процесс переноса генетической информации от ДНК к РНК называется....</p> <p>7. Некодирующие участки гена – это... .</p> <p>8. Специфическая для каждой аминокислоты последовательность трёх оснований тРНК называется ....</p> <p>9. Данная аминокислота может кодироваться более чем одним кодоном, так как генетически коды являются... .</p> <p>10. В состав белков входит..... .</p> <p>11. Число генов у человека составляет около... .</p>	<p>5. В ядре сосредоточено ... % ДНК, а в митохондриях ...% ДНК человека.</p> <p>6. Процесс удвоения ДНК называется....</p> <p>7. Процесс удаления участков из молекулы РНК, соответствующих интронам в ДНК, называется....</p> <p>8. Кодирующие участки гена – это... .</p> <p>9. Последовательность их трёх нуклеотидов кодирует одну аминокислоту, так как генетический код является... .</p> <p>10. Полипептидом называется цепочка из....</p> <p>11. Геном человека содержит... пар нуклеотидов.</p>
---	---

## 2. Задания для аудиторной групповой работы.

Используя материалы Приложений 2–4 решите следующие задачи:

1. Участок кодогенной цепи ДНК имеет следующее строение: Г ГЦ А ТТ А ГЦ Т АГ Г Ц... . Постройте участок полипептида, закодированного на этом участке цепи ДНК. Ка-кие свойства кода вы использовали для решения?

2. Участок кодогенной цепи ДНК имеет следующее строение: А Г ТЦ Т ТЦ ЦЦ... . В результате действия азотистой кислоты, дезаминирующей азотистые основания в ДНК, первый слева аденин превратился в гипоксантин (Нх). Известно, что гипоксантин спаривается с цитозином. Как изменится структура полипептида после возникновения точечной мутации?

3. Кодогенная цепь ДНК имеет следующее строение: Г ГЦА Т ГТ Г ГЦ Г ТГ Т АЦ А А. В результате действия ионизирующего излучения шестой слевануклеотид в палицепи (делеция нуклеотида). Как изменится строение закодирующей в этой цепи ДНК полипептида в результате выпадения нуклеотида?

## ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ 4

**Тема: Закономерности независимого наследования (законы Менделя)**

**Цель:** Изучить закономерности наследования менделирующих признаков у человека.

### Задачи:

- Проверить знания основных понятий из законов независимого наследования.
- Рассмотреть отличительные особенности аутосомно-доминантного и аутосомно-рецессивного наследования.

### Оборудование рабочего места:

Линейки, цветные карандаши (фломастеры), штрих, карточки-задания для генетического диктанта, словари.

### Ход занятия

**1. Проведение генетического диктанта по следующим понятиям:** аллели, аллельные гены, аутосомы, гамета, ген, генетика, геном, генотип, гетерозигота, гибрид, гомозигота, доминантный признак, закон Менделя 1-ый, закон Менделя 2-ой, закон Менделя 3-ий, кариотип, половые хромосомы, рецессивный признак, фенотип, хромосомы.

**2. Выполнение заданий по моногенному и дигенному наследованию нормальных признаков и наследственных болезней человека. Объяснение по ходу выполнения заданий.**

При оформлении решений задач необходимо использовать Приложение 5.

### Задача 1

Синдром Маршалла (близорукость, катаракта, снижение слезопродукции)



луха, задержка умственного развития) – аутосомно-доминантный признак.

Какие могут быть дети у гетерозиготных по генотипу родителей? Напишите генетическую схему брака. Какой закон Менделя проявляется при этом наследовании?

### **Задача 2**

Женщина с группой крови В имеет ребёнка с группой крови 0.

Каковы их генотипы? Каким может быть генотип отца ребёнка?

### **Задача 3**

Определите вероятность рождения детей с нормальными и «паучьими» пальцами (арахнодактилия) в семье, где один из родителей гетерозиготен по доминантному аутосомному гену арахнодактилии, а второй имеет нормальный фенотип и в его роду арахнодактилия не наблюдалась. Известно, что пенетрантность арахнодактилии составляет 30%.

### **Задача 4**

Отец глухонемой (рецессивный признак) с белым локоном на лбу (доминантный признак), мать здорова и без белой пряди, ребёнок родился глухонемым с белой прядью на лбу.

Можно ли утверждать, что он наследовал эти признаки от отца? Ответ подтвердите генетической схемой брака.

## **ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ 5**

### **Тема: Наследование при взаимодействии неаллельных генов**

#### **Цель:**

Рассмотреть варианты взаимодействия неаллельных генов в детерминации признаков у человека.

#### **Задачи:**

Познакомиться с комплементарным взаимодействием генов.

Изучить примеры наследования при эпистазе и полимерии.

Оборудованиерабочегоместа: Линейки, цветные карандаши (фломастеры), штрих, учебник,словари.

### **Ход занятия**

***Решение и обсуждение задач на наследование при ком-плементарном,эпистатическомиполимерномвзаимодействии генов.***

#### **Задача 1**

В клетках человека и млекопитающих для защиты от ви-русов вырабатывается специфический белок – интерферон. Егообразование связано с комплементарным взаимодействием

двухнеаллельныхдоминантныхгенов,локализованныхвразных хромосомах. Один из генов обеспечивает синтез этого белка, адругой – способствует переводу интерферона в активную фор-му. В брак вступают здоровые мужчина и женщина, гетерози-готныепообеим парам генов.

Какова вероятность появления в этой семье детей с ослаб-леннымиммунитетом?

#### **Задача 2**

Так называемый бомбейский феномен состоит в том, что всемяе, где отец имел группу крови В, а мать группу крови АВ,родилась девочка с группой крови 0. В литературе описано ещенесколько подобных случаев. По сообщению выдающегося аме-

риканскогогенетикаВ.МакКьюсика,некоторыегенетикисклонны объяснять это явление редким эпистатическим рецес-сивным геном, способным подавлять действие генов, определяющихгруппыкрови АиВ.

Принимая эту гипотезу о наличии рецессивного аллеля s,установите генотипы всех лиц, описанных в бомбейском фено-мене.

#### **Задача 3**

Рост человека определяется полимерными несцепленнымигенами. Предположим, что высокие люди имеют три пары до-минантных полимерных генов и рост 180

см, низкий рост опре-деляется тремя парами рецессивных полимерных генов и равен 150 см. В брак вступают женщина с ростом 160 см и мужчина с ростом 175 см.

Определите возможный рост детей от этого брака.

## ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ 6

### Тема: Методы изучения генетики человека

**Цель:** Рассмотреть клинико-генеалогический метод, как наиболее универсальный метод генетического анализа, применяемый в медицинской генетике.

#### Задачи

Рассмотреть систему символов, используемых при составлении родословной.

Научить определять генотипы членов родословной, используя графическое изображение.

Освоить составление родословной по её легенде.

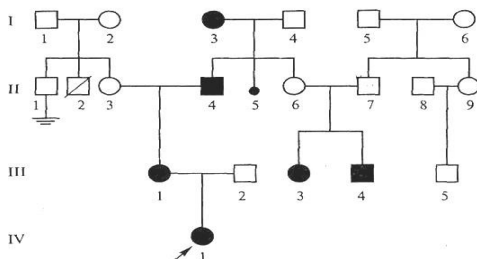
**Оборудование рабочего места:** Линейки, простые и цветные карандаши (фломастеры), штрих, учебник.

#### Ход занятия

#### Выполнение заданий на анализ родословных.

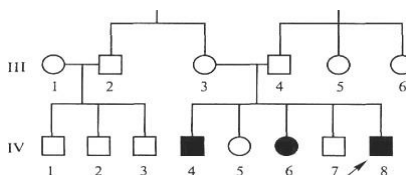
##### Задание 1

Проведите генетический анализ родословной с аутосомно-доминантным типом наследования с неполной пенетрантностью у синдрома Ваарденбурга (телекант, частичный альбинизм, глухота).



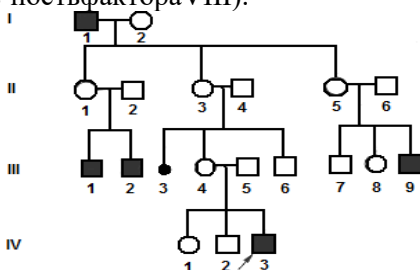
##### Задание 2

Определите генотипы всех членов семьи, представленных в родословной саутосомно-рецессивным типом наследования муковисцидоза (рецидивирующие легочные инфекции, повышение концентрации ионов натрия и хлора в потовой жидкости, нарушение функции поджелудочной железы и кишечника).



### Задание 3

Определите генотипы всех лиц в родословной X-сцепленным рецессивным типом наследования гемофилии А (кровотечения, гемартрозы, сниженная прокоагулянтная активность фактора VIII).



### Задание 2

От двух нормальных по зрению родителей родилась дочь с нормальным зрением. Впоследствии она вышла замуж за мужчину-дальтоника, который имел нормальных по зрению брата и сестру. От этого брака родилась одна дочь-дальтоник. Родители хотят знать, какова вероятность рождения у них в дальнейшем детей-дальтоников. Составьте родословную этой семьи, определите генотипы всех членов семьи и вероятность рождения от этой пары детей с нормальным зрением и дальтоников.

## ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ 7

**Тема:** Изменчивость. Классификация мутаций. Классификация наследственных болезней

**Цель:** Систематизировать знания о мутациях и их роли в возникновении наследственных болезней человека.

### Задачи:

Рассмотреть классификацию мутаций по принципу изменения генома.

Показать связь мутаций с наследственной патологией человека.

**Оборудование рабочего места:** Линейки, простые и цветные карандаши (фломастеры), штрих, учебники, словари, атласы-справочники, мультимедийное оборудование для проведения занятия.

### Ход занятия

*1. Рассмотрение и обсуждение типов мутаций, представленных в таблице 1. Выполнение схем наиболее частых хромосомных aberrаций (по Асанов А.Ю. и др., глава VI. С.93–107).*

Таблица 1

### Типы мутаций

Генные	1. Замена нуклеотидов в ДНК	а) Транзиции $A \leftrightarrow ГТ \leftrightarrow Цб$ б) Трансверсии $A \leftrightarrow ТА \leftrightarrow ЦГ \leftrightarrow ТГ \leftrightarrow Ц$
	2. Сдвиг рамкисчитывания	а) Выпадения (делеции) нуклеотидов б) Вставки (инсерции) нуклеотидов

<b>Хромосомные перестройки(абerrации)</b>	3. Внутрихромосомные перестройки	а) Делеции(del) б) Дупликации (dup)в)Инверсии(inv ) г) Кольцевые хромосомы (r)д)Изохромосомы(i)
	4.Межхромосомные перестройки	а)Реципрокныетранслокации(rcr) б)Нереципрокныетранслокации(t) в)Робертсоновскиетранслокации(rob)
<b>Геномные</b>	5.Эуплоидия	а)Полиплоидия(3n,4n)
	6.Анеуплоидия	а) Моносомия (2n-1)б)Трисомия(2n+1) в)Полисомия(2n+2идругие) г)Мозаицизм(2n/2n+1 и другие)

**1. Работа с учебной литературой по подбору примеров наследственных болезней, обусловленных геномными, хромо-сомными и геномными мутациями у человека, и заполнении таблицы 2.**

**Задание:** приведите по одному–два примера на каждую группу наследственных болезней, данных в таблице 2.

Таблица 2

### Наследственные болезни

	Моногенные	Менделирующие	AD	
			AR	
		X-сцепленные	D	
			R	

	Полигенные (мультифакториальные, болезни с наследственным предрасположением)		
	Митохондриальные		
	Болезни с нетрадиционным типом наследования; болезни с установленным типом наследования		
Хромосомные	Болезни, обусловленные изменениями структурных хромосом	Делеции	
		Кольцевые хромосомы	
		Транслокации	
		Другие хромосомные мутации	
	Болезни, обусловленные изменением числа хромосом	Моносомии	
		Трисомии	
		Полисомии	
		Мозаицизм	

## 2. Ответь на вопросы:

а) Какие из перечисленных заболеваний человека связаны с геномными мутациями: 1) с. Клайнфельтера; 2) дальтонизм; 3) с. трисомии X; 4) фенилкетонурия; 5) с. Патау; 6) с. «кошачье гокрика»; 7) с. Марфана?

- б) Какие из перечисленных заболеваний человека связаны с геномными мутациями: 1) с. Дауна; 2) хорея Гентингтона;
- 3) мышечная дистрофия Дюшенна; 4) полидактилия; 5) с. Эдвардса; 6) с. Шерешевского-Тернера; 7) ахондроплазия?

# **МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ВЫПОЛНЕНИЮ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ**

## **1. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ**

Методические рекомендации разработаны в соответствии с программой учебной дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики, и предназначены для



обучающихся специальности 33.02.01 Фармация. Самостоятельная работа выполняется студентом по заданию преподавателя, но без его непосредственного участия. Самостоятельная работа обучающихся, оказывающая эффективное влияние на формирование личности будущего специалиста, планируется обучающимся самостоятельно. Каждый студент сам определяет режим своей работы и меру труда, затрачиваемого на овладение учебным содержанием по каждой дисциплине. Он выполняет самостоятельную работу по личному, индивидуальному плану, в зависимости от его подготовки, располагаемого времени и других условий.

Во время самостоятельной подготовки обучающиеся должны быть обеспечены доступом к современным профессиональным базам данных, к информационным ресурсам сети Интернет.

Объем времени, отведенный на самостоятельную работу, представляет собой логическое продолжение аудиторных занятий.

В ходе самостоятельной работы при изучении дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики студентам рекомендуется обратить внимание на следующие основные вопросы:

1. Генетические и белковые маркеры в диагностике генетических и наследственных заболеваний
2. Генетические часы и миграционное расселение человечества. Роль в формировании и популяционном накоплении орфанных заболеваний. Роль эффекта «бутылочного горлышка» в накоплении рецессивных патологических мутаций в популяции. Эффект основателя
3. Генетический мозаицизм. Примеры хромосомных и генных патологий, протекающих на фоне генетического мозаицизма
4. Генофонд как стратегический ресурс. Генетическое прогнозирование. Понятие о фенофонде
5. Классификации наследственных заболеваний (база OMIM, Парижская классификация)

6. Классификация мутаций
7. Клинико-генетическое исследование, показания к нему
8. Медико-генетическое консультирование, его цели, задачи, этапы (фенотипирование, составление клинико-генеалогической родословной, медико-генетическое заключение), уровни организации и правовые основы. Показания для медико-генетического консультирования
9. Методы генетического анализа (цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические, клинико-генеалогический)
10. Методы ПЦР в медицинской генетике
11. Микроцитогенетические синдромы – общая характеристика
12. Митохондриальная наследственность. Отличия цитоплазматического наследования от ядерного
13. Митохондриальная сегрегация и ее эффекты
14. Моногенные наследственные заболевания – общая характеристика
15. Мультифакториальные наследственные заболевания – общая характеристика
16. Наследственность и изменчивость. Виды изменчивости, роль факторов среды в формировании фенотипической изменчивости
17. Наследственные онкологические синдромы – общая характеристика
18. Особенности проявления наследственных болезней. Сроки манифестации хромосомных, моногенных и мультифакториальных заболеваний
19. Оценка риска наследственных заболеваний
20. Показания для направления на диагностику нарушений обмена веществ у детей 1-го и 2-го года жизни
21. Полигенный и мультифакториальный принципы формирования фенотипа. Роль факторов среды обитания в формировании здорового и болезненного фенотипа
22. Понятие об орфанных заболеваниях. Диагностика, лечение,

- этические аспекты диагностики орфанных заболеваний
23. Постнатальная диагностика наследственных и врожденных болезней. Препредективная медицина. Протеомный анализ
  24. Препредектиционная профилактика генных заболеваний
  25. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней. Профилактика наследственных заболеваний . Семиотика генетических заболеваний.

Скринирующие программы как

При изучении дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики рекомендуется следующая последовательность обучения: вначале обучающимся необходимо ознакомиться и проработать учебный материал по учебникам и лекциям, затем следует обратиться к дополнительной литературе.

## **2. ЦЕЛИ ВНЕАУДИТОРНОЙ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ**

### **ОБУЧАЮЩИХСЯ**

В результате освоения дисциплины обучающийся должен **уметь:**

- ориентировать в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов;
- решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания;
- пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию;

**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;

### **3. ВИДЫ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ПО ДИСЦИПЛИНЕ ОП.04 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

- чтение текста (учебника, первоисточника, дополнительной литературы);
- составление плана текста;
- графическое изображение структуры текста;
- конспектирование текста;
- выписки из текста.
- работа со словарями и справочниками;
- работа с конспектом лекции;
- работа над учебным материалом (учебника, первоисточника, дополнительной литературы, аудио- и видеозаписей);
- составление плана и тезисов ответа;
- составление таблиц для систематизации учебного материала;
- ответы на контрольные вопросы;
- аналитическая обработка текста (аннотирование, рецензирование);
- составление аннотированного каталога литературы по теме / проблеме;
- составление терминологического словаря по теме;
- составление фокусированного списка основных проблем, связанных с темой;

- подготовка тезисов сообщений к выступлению на семинаре, конференции;
- подготовка рефератов, докладов;
- составление библиографии, тематических кроссвордов и др.;
- решение ситуационных задач;
- подготовка к деловым играм;
- самоанализ изучения курса;
- анализ результатов выполненных исследований по рассматриваемым проблемам;
- проведение и представление мини-исследования в виде отчета по теме.

### **3.1. РАБОТА С ТЕКСТОМ НПА С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ СПРАВОЧНО-ПРАВОВЫХ СИСТЕМ, ПРЕДОСТАВЛЕННЫХ СЕТЬЮ INTERNET.**

Во время самостоятельной деятельности, в процессе лекционных и семинарских занятий у обучающихся формируются навыки работы с нормативно-правовыми актами, регулирующими рациональное использование природных ресурсов и защиту окружающей природной среды.

Прежде чем приступить к анализу первоисточника, необходимо прочитать документ, получить представление о его структуре. Это первый аспект работы с текстом правового документа. Второй аспект представляет собой запись основных положений и идей первоисточника.

Обучающиеся в ходе работы с правовым актом воспроизводят отдельные положения текста, осуществляют его анализ.

Особое внимание следует обратить на встречающиеся в первоисточнике экологические термины. Без усвоения основных терминов невозможно эффективное изучение правового источника, его понимание.

После ознакомления с текстом и терминами следует приступить к выполнению поставленного задания. На данном этапе обучающиеся самостоятельно ищут ответы на поставленные перед ними вопросы. Эта деятельность помогает развитию умения структурировать информацию, выделять основные моменты.

В результате систематической работы с текстом нормативно-правового акта у обучающегося развивается умение самостоятельно вести поиск правовой базы, уяснять смысл правовых терминов, использовать их в практической работе.

Для того чтобы обучающийся имел постоянный доступ к НПА он может использовать сеть Internet.

Одним из эффективных путей совершенствования самостоятельной работы является использование обучающимся Интернет-ресурсов, основными достоинствами которых являются:

- реализации принципа индивидуальной работы;
- наличие быстрой обратной связи; большие возможности наглядного предъявления материала; активность обучающихся; креативность.

Кроме того, одним из достоинств Интернета является предоставление бесплатного доступа к справочно-правовым системам.

На сегодняшний день в России и СНГ существует множество справочно-правовых систем, основные среди них:

- Гарант, Консультант Плюс, Кодекс; Референт Государственные системы;

- Информационно-поисковая система «Закон» (ИПС «Закон»), Научно-технический центр правовой информации «Система» (НТЦ «Система»);

- Федеральное бюджетное государственное учреждение «Научный центр правовой информации при Министерстве юстиции Российской Федерации»;

- (<http://www.scli.ru/bd>), Информационно-правовая система «Законодательство России» (<http://pravo.gov.ru/ip.s.html>).

Все это позволяет обучающемуся найти необходимый НПА в действующей редакции, с актуальными изменениями в законодательстве.

**3. ВНЕАУДИТОРНАЯ САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА СТУДЕНТОВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ  
ОП.04 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

<b>№ п/п</b>	<b>Тема самостоятельной работы</b>	<b>Кол-во часов</b>	<b>Вид самостоятельной работы</b>	<b>Результат работы</b>	<b>Сроки выполнения</b>
1	История развития науки Генетика человека	2	Подготовка сообщения по темам: «История исследований генетики человека» «Программа Генома человека»	Сообщение	на практическое занятие
2	Цитологические основы наследственности. Кариотип человека	2	Диктант по теме: «Строение ядра».	Диктант	на практическое занятие
3	Цитологические основы наследственности	2	Сообщение с презентацией по темам: «Факторы, влияющие на протекание митоза». «Митотический кроссинговер»	Сообщение	на практическое занятие
4	Биохимические основы наследственности. Строение и генетическая роль нуклеиновых кислот. Ген и его свойства	2	Сравнительная таблица: Строение нуклеиновых кислот ДНК и РНК.	Таблица	на практическое занятие
5	Реализация генетической информации. Биосинтез белка. Генетический код и его свойства	2	Презентация по темам: 1. «Проблемы несовместимости белков» 2. «Лекарственные препараты белковой природы. (гормоны, ферменты)»	Презентация	на практическое занятие
6	Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов	2	Сообщение по теме: «Нарушение биосинтеза белка и его последствия»	Сообщение	на практическое занятие



7	Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека. Наследование признаков сцепленных с полом	2	Сообщение по теме: «Генетическое обоснование своей группы крови и резус- фактора»	Сообщение	на практическое занятие
8	Наследственные свойства крови	2	Сообщения по теме: «Характеристика наследственных заболеваний (причины, симптомы, частота встречаемости)».	Сообщение	на практическое занятие
9	Классификация наследственных заболеваний	2	Таблица Диагностические признаки хромосомных синдромов	Таблица	занятие
10	Наследственность и среда Модификационная изменчивость. Наследственная изменчивость. Мутации, мутагены	2	Решение ситуационных задач по установлению синдрома.	Решение задач	на практическое занятие
11	Профилактика наследственных заболеваний Медико-генетическое консультирование.	2	Письменные ответы на вопросы	Письменная работа	
	<b>Всего</b>	<b>26</b>			

## Самостоятельная работа № 1

**Тема:** История исследований генетики человека. Программа «Геном человека»

Целидидактические:

**Студентдолженуметь:**

Расширять знания по истории развития медицинской генетики, опираясь на материал научной литературы, интернетресурсов.

**Оборудование:** материалы научной литературы, интернетресурсы

**Задание:** Подготовить сообщения по предложенной теме.

«История исследований генетики человека»

«Программа Геном человека»

Студент должен назвать тему сообщения, Ф.И.О. автора, описать рассматриваемую проблему, методы решения, полученные результаты, список используемой литературы и интернетресурсов. Цель – добиться понимания всей аудитории.

**Форма отчета:** Выступление с сообщением на теоретическом занятии по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики».

## Самостоятельная работа №2

**Тема:** «Жизненный цикл клетки. Митоз. Мейоз. Гаметогенез»

Целидидактические:

**Студентдолженуметь:**

1. Расширить свои знания по изучаемой теме при использовании учебной дополнительной литературы.
2. Изучить методику составления тематических диктантов по теме.
3. Составить диктант по теме «Строение ядра».

**Оборудование:** материалы научной литературы, интернетресурсы

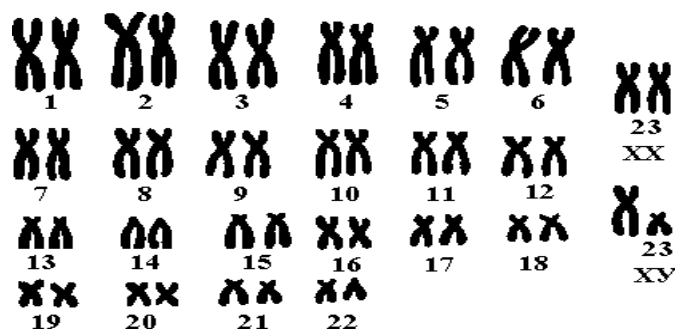
Задание 1

**Заполните таблицу:**

фазы интерфазы	характеристика	набор хромосом и ДНК

Задание 2. Охарактеризуйте понятие кариотип – это.....

Дайте характеристику всем типам хромосом, которые вы видите на рисунке.



**Форма отчета:** В письменной форме сдать преподавателю подготовленную таблицу, описание кариотипа и типов хромосом.:

### Самостоятельная работа №3

**Тема:** «Митоз – универсальный способ деления соматических клеток»

**Цели дидактические:**

Студент должен уметь:

Расширять знания по изучаемой теме при использовании учебной дополнительной литературы.

Задание 1.

**Подготовка сообщения с презентацией по темам:**

«Факторы, влияющие на протекание митоза».

«Митотический кроссинговер»

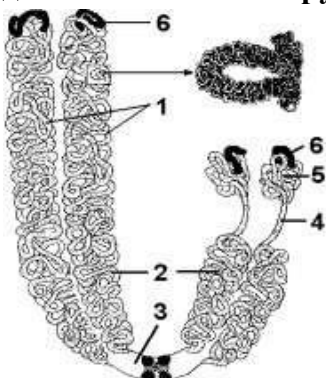
Задание 2.

**Заполните таблицу**

фазы митоза	характеристика	набор хромосом и ДНК

Задание 3

**Подпишите основные структуры хромосомы**



**Этапы подготовки презентации**

1. Составление плана презентации, выделение основных идей первого и второго уровня. Структура презентации:
  - постановка задачи;
  - известны ли ранее результаты и проблемы;
  - критерии, по которым предполагается оценивать качество решения;
  - цели данной работы;
  - основные результаты автора;
  - на последнем слайде — перечисление основных результатов работы.
2. Продумывание каждого слайда, при этом важно ответить на вопросы:
  - как идея этого слайда раскрывает основную идею всей презентации?
  - что будет на слайде?
  - что будет говориться?

Дизайн слайдов должен быть простым и строгим.

Форма отчета:

1. Выступить перед студентами с выполненной презентацией. (Устно)
2. Представить преподавателю подготовленную таблицу по характеристике фаз митоза, и материал по строению хромосом.

#### Самостоятельная работа №4 Тема: «Генетический код человека»

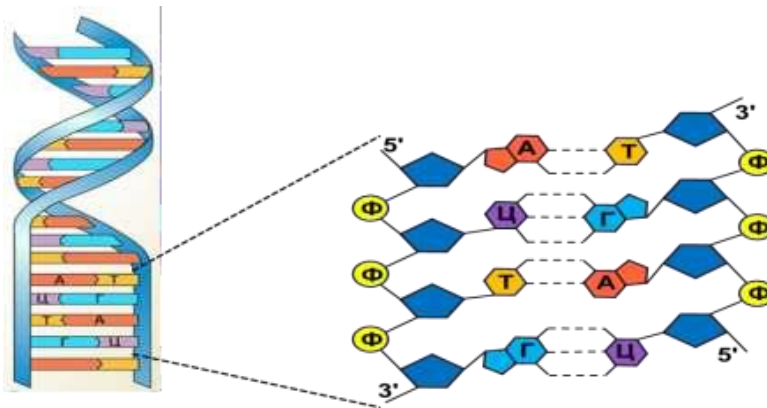
**Цели дидактические:**

Студент должен уметь:

Расширять знания по истории открытия нуклеиновых кислот опираясь на материал научной литературы, интернет ресурсов, видеоматериалов.

**Оборудование:** материалы научной литературы, интернет ресурсы, видеоматериалы, дидактический материал.

**Задание 1.** Опишите характеристики строения ДНК



**Задание 2.** Составьте сравнительную таблицу по закреплению материала Строение нуклеиновых кислот ДНК и РНК.

Признак	ДНК	РНК
Углевод		
Азотистые основания		
Строение цепи		
Местонахождение в клетке		

**Форма отчета:** Представить преподавателю подготовленный материал.

#### Самостоятельная работа № 5

**Тема:** «Проблемы несовместимости белков. Лекарственные препараты белковой природы»

**Цели дидактические:**

**Студент должен уметь:**

Расширять знания по проблемам несовместимости белков опираясь на материал научной литературы, интернет ресурсов, видеоматериалов.

**Оборудование:** материалы научной литературы, интернет ресурсы, видеоматериалы.

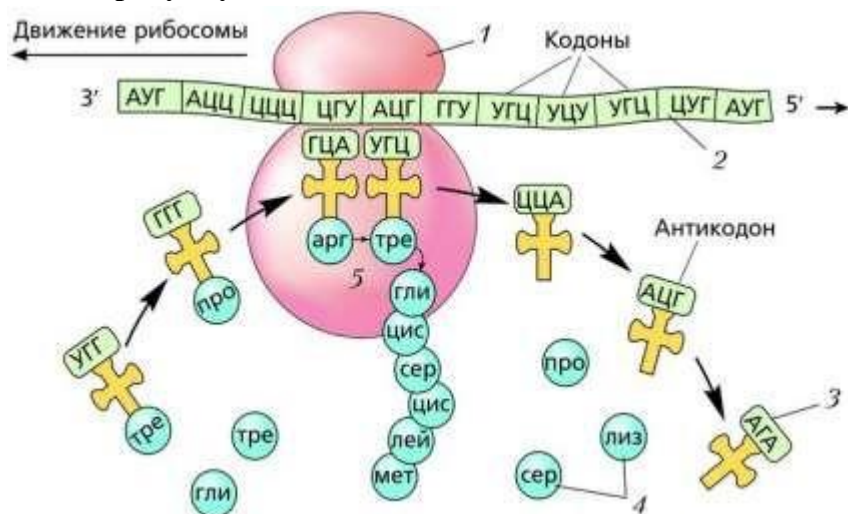
Задание 1: Подготовить презентацию по теме:

3. «Проблемы несовместимости белков»

4. «Лекарственные препараты белковой природы. (гормоны, ферменты)»

Задание 2.

Порисунко составьте тезисы к ответу по теме биосинтеза белка

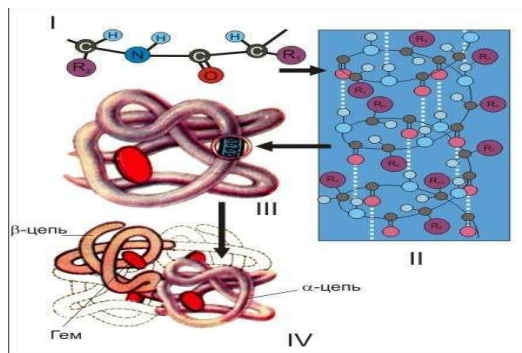


Задание 3

Порисунко сделайте таблицу по теме «Уровни организации белковой молекулы», их характеристика.

**Формат отчета:** 1. Выступление с демонстрацией презентаций на теоретическом занятии по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики».

2. Представление тезиса ответа преподавателю по картинкам.



### Самостоятельная работа №6

#### Тема: «Реализация генетической информации. Биосинтез белка»

Цели дидактические:

Студент должен уметь:

Расширять знания по проблемам нарушения биосинтеза белка, опираясь на материал научной литературы, интернет-ресурсов, видеоматериалов.

**Оборудование:** материалы научной литературы, интернет ресурсы, видеоматериалы

Задание 1.

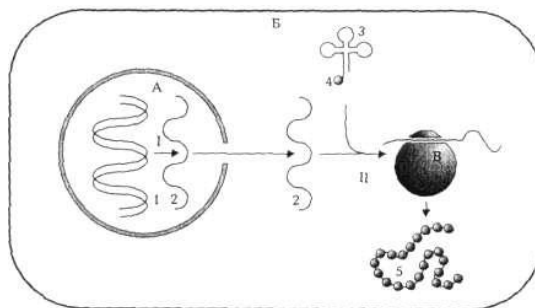
Подготовить сообщение по теме:

«Нарушение биосинтеза белка и его последствия»

Студент должен назвать тему сообщения, Ф.И.О. автора, описать рассматриваемую проблему, методы решения, полученные результаты, список используемой литературы и интернет ресурсов. Цель – добиться понимания в всей аудитории.

Задание 2.

Опишите процессы, представленные на рисунке. Дайте подробную характеристику



Форма отчета:

1. Выступление с сообщением на теоретическом занятии по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики».
2. Представьте преподавателю выполненное задание 2.

### Самостоятельная работа № 7

Тема: «Взаимодействие генов. Наследование групп крови»

Цели дидактические:

Студент должен уметь:

1. Изучить материал по вопросам наследования групп крови
2. Обосновать свою группу крови и резус-фактор с точки зрения генетики.

**Оборудование:** материалы научной литературы, интернет ресурсы, информация о групповых особенностях и особенностях резус-фактора членом семьи.

Задание 1. Проведите исследование в домашних условиях и подготовьте сообщение по теме: «Генетическое обоснование своей группы крови и резус-фактора»

Задание 2. Решите генетические задачи:

1. Гомозиготный резус-положительный мужчина с первой группой крови женился на резус-отрицательной женщине, имеющей вторую группу крови. Мать женщины имела первую группу крови. Какое потомство можно ожидать от этого брака?
2. Гомозиготный резус-положительный мужчина с первой группой крови женился на резус-положительной гетерозиготной женщине, имеющей вторую группу крови.

Мать женщины имела первую группу крови. Какое потомство можно ожидать от этого брака?

Форма отчета:

1. Выступление с сообщением по проведенному исследованию.
2. Проверка преподавателем решенных генетических задач.

### Самостоятельная работа № 8

Тема: «Классификация наследственных заболеваний»

Цели дидактические:

Студент должен уметь:

Расширять знания по вопросам возникновения наследственных заболеваний, основные симптомы, частота встречаемости, опираясь на материал научной литературы, интернет ресурсов, видео материалов.

**Оборудование:** материалы научной литературы, интернет ресурсы, видеоматериалы.

**Задание 1.** Подготовить сообщения по теме:

«Характеристика наследственных заболеваний (причины, симптомы, частота встречаемости)»

Студент должен назвать тему сообщения, Ф.И.О. автора, описать рассматриваемую проблему, методы решения, полученные результаты, список используемой литературы и интернет ресурсов. Цель – добиться понимания в всей аудитории.

**Задание 2.** А) Дайте характеристику синдрома по фенотипическим признакам.



Форма отчета

1. Выступление сообщения на теоретическом занятии по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики».
2. Описать характеристику синдрома представленного на фото. (письменно)

### Самостоятельная работа № 9

**Тема: «Хромосомные болезни»**

Цели дидактические:

**Студент должен уметь:**

Расширять знания по вопросам возникновения хромосомных болезней, основные симптомы, частота встречаемости, опираясь на материал научной литературы, интернет ресурсов, видеоматериалов.

**Оборудование:** материалы научной литературы, интернет ресурсы, видеоматериалы.

**Задание 1.**

Подготовить сообщения по теме:

«Характеристика хромосомных заболеваний (причины, симптомы, частота встречаемости)».

**Задание 2** Заполнить таблицу

**ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ ХРОМОСОМНЫХ СИНДРОМОВ**

«А»	Компле кс	«В»	признаки	«С»	п
-----	--------------	-----	----------	-----	---

признаков, позволяющих заподозрить хромосомную аномалию	признаки, чаще встречающиеся определенных синдромах.	признаки характерные отдельных хромосомных аномалий

### Форма отчета

1. Выступление с сообщением на теоретическом занятии по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики».
2. Продемонстрировать преподавателю подготовленную таблицу.

### Самостоятельная работа № 10

**Тема: «Наследственная изменчивость. Мутации. Мутагены. Модификационная изменчивость».**

Цели дидактические:

Студент должен уметь:

Расширять знания по вопросам разных форм изменчивости организмов, как наследственной так и ненаследственной, опираясь на материал научной литературы, интернет ресурсов, видеоматериалов.

**Оборудование:** материалы научной литературы, интернет ресурсы, видеоматериалы.

Задание 1. Составить опорные конспекты по теме: «Лекарственные препараты как мутагенный фактор».

При составлении опорного конспекта студенту необходимо изучить материал кратков в виде схемы или таблицы его изложить в краткой форме.

Задание 2. Инструктаж: заполнить таблицу, используя список.

МУТАГЕНЫ (физические, химические, биологические)	АНТИМУТАГЕНЫ

- |                     |                                |
|---------------------|--------------------------------|
| 1. кофе             | 12. витамины                   |
| 2. зеленый чай      | 13. краска для волос           |
| 4. пиво             | 14. спиртосодержащие коктейли  |
| 5. горчица          | 15. жевательная резинка        |
| 6. бензин           | 16. жареные пирожки            |
| 7. яблоки           | 17. замороженные полуфабрикаты |
| 8. ультрафиолет     | 18. чипсы                      |
| 9. салат из капусты | 19. зеленый лук                |
| 20. закуска, йогурт |                                |
| 10. мята            | 21. сотовый телефон            |
| 11. сигареты        | 22. петрушка                   |



Форма отчета:

Представление на теоретическом занятии подготовленные опорные конспекты, заполненную таблицу.

**Самостоятельная работа № 11**  
**Тема: «Моногенные заболевания»**

Цели дидактические:

**Студент должен уметь:**

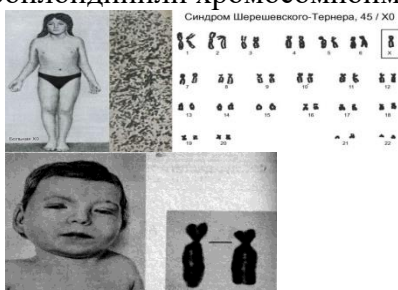
Расширять знания, по вопросам возникновения моногенных болезней, основные симптомы, частота встречаемости, опираясь на материал научной литературы, интернет-ресурсов, видеоматериалов.

**Оборудование:** материалы научной литературы, интернет-ресурсы, видеоматериалы.

Задание 1. Инструктаж: рассмотрите фото:

Необходимо:

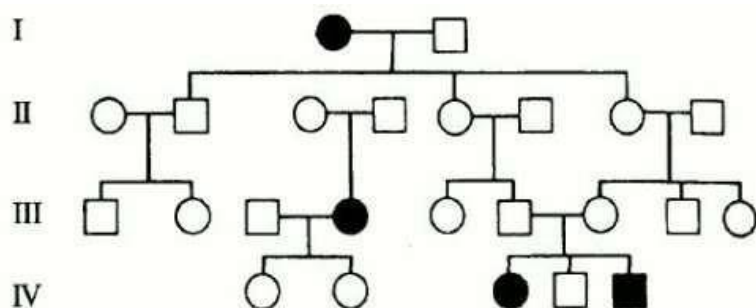
1. Определить кариотип.
2. Установить пол.
3. Установить тип гетероплоидии или хромосомной мутации.



4. Определить синдром.

Форма отчета:

1. Выступление с сообщением на теоретическом занятии по дисциплине «Генетика человека» с основами медицинской генетики».
2. Выполнить задания по установлению синдрома.



Дайте характеристику представленной родословной

1. Студенты должны представить свою родословную с описанием типа наследования признака, по которому она составлена.
2. Решить представленную родословную.

**Оборудование:** материалы научной литературы, интернет ресурсы, видеоматериалы.

Задание 1. Подготовить сообщения по теме:

«Медико-генетическое консультирование в г Москве и городах Московской области». Студент должен назвать тему сообщения, Ф.И.О. автора, описать рассматриваемую проблему, методы решения, полученные результаты, список используемой литературы и интернет ресурсов Цель – добиться понимание всей аудитории

### **Задание 2**

Решите ситуационную задачу.

Супруги Ивановы обратились в МГК 11 января 2015 года по прогнозу потомства в связи с болезнью Дауна у ребенка, который умер на 4 месяце жизни от сепсиса. Женщина здорова ей 25 лет. При осмотре обнаруживается правильное телосложение. Дерматоглифы рук без патологии. Кариотип 46XX. Родословная без сигнала отягощения. Мужу 30 лет, здоров, имеет правильное телосложение, дерматоглифы рук без патологии. Кариотип 46Xy. Родословная без особенностей.

Инструктаж: ответить письменно на вопросы

1. Каков прогноз потомства по болезни Дауна у данных родителей.
2. Необходимо ли было определение кариотипов у них?
3. Как изменится прогноз потомства по болезни Дауна у этих супругов через 10-15 лет.

Форма отчета:

Выступление с сообщением на теоретическом занятии по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики».

Проверка ситуационной задачи.

## **ОБЩИЕ МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПО РАБОТЕ С ТЕКСТОМ**

### **Умения работать с заголовком учебного текста, информацией:**

- ✓ – формулировать вопросы к заголовку;
- ✓ – выделять какими знаниями, умениями по данной теме уже владеете;
- ✓ – установить, почему именно эти слова вынесены в заголовок;
- ✓ – предвосхищать, что из ранее неизвестного может открыться;
- ✓ – осознать, что неизвестно по этой теме;
- ✓ – переформулировать заголовок в форму вопроса.

### **Умения, необходимые для структурирования информации:**

- ✓ – делить информацию на относительно самостоятельные смысловые части;
- ✓ – выделять в смысловой части главное (с точки зрения поставленной учебной задачи) и вспомогательное, новое и уже знакомое;
- ✓ – выделять в смысловой части, о чем говорится (объект) и что о нем говорится;
- ✓ – оценивать информативную значимость выделенных мыслей – соотносить их с теми или иными категориями содержательной структуры информации (фактами, явлениями, понятиями, законами, теориями);
- ✓ – определять логические и содержательные связи и отношения между мыслями информации;
- ✓ – выделять «смысловые и опорные пункты», элементы информации, несущие основную смысловую нагрузку (термины, понятия, формулы, рисунки и др.);
- ✓ – группировать по смыслу выделенные при анализе информации мысли, объединяя их в более крупные части;
- ✓ – формулировать главные мысли этих частей, всей информации;
- ✓ – обобщать то, что в тексте дано конкретно;
- ✓ – конкретизировать то, что дано обобщено;

- ✓ – доказывать, аргументировать то, что не доказано, но требует доказательства;
- ✓ – выделять трудное, непонятное;
- ✓ – формулировать вопрос по учебной информации;
- ✓ – выделять противоречия с ранее известным, с собственным опытом;
- ✓ – соотносить результаты изучения с поставленными целями, вопросами;
- ✓ – синтезировать информацию, полученную из разных источников.

***Умения письменной фиксации результатов работы с учебной информацией:***

- ✓ – составлять план (простой или сложный), отражать информацию графически;
- ✓ – отражать содержание информации тезисно;
- ✓ – составлять конспект (следающий, структурный и др.)

***Коммуникативные умения:***

- ✓ – устно характеризовать систему вопросов, освещенных в учебной информации;
- ✓ – тезисно излагать содержание информации;
- ✓ – развернуто излагать содержание.

***Умения контролировать свою работу с учебной информацией:***

- ✓ – воспроизводить изученное;
- ✓ – составлять тезаурус понятий темы;
- ✓ – подбирать, конструировать задания на применение изученного;
- ✓ – приводить собственные примеры;
- ✓ – устанавливать связи изученного с ранее известным.

**Общие методические рекомендации для оформления и написания реферата**

«Реферат» имеет латинские корни и в дословном переводе означает «докладываю, сообщаю». Словари определяют его значение как «краткое изложение в письменном виде или в форме публичного доклада содержания книги, учения, научной проблемы, результатов научного исследования: доклад на определенную тему, освещающий ее на основе обзора литературы и других источников».

1. Студенческий реферат – это творческая работа студента, в которой на основании краткого письменного изложения и оценки различных источников проводится самостоятельное исследование определенной темы, проблемы.

2. Реферат отличаются следующие признаки:

а) реферат не копирует дословно содержание первоисточника, а представляет собой новый вторичный текст, создаваемый в результате систематизации и обобщения материал первоисточника, его аналитико-синтетической переработки («аналитико-синтетическая переработка первичного документа с целью создания вторичного») (ГОСТ Р ИСО 10011-2-93)

б) будучи вторичным текстом, реферат создается со всеми требованиями, предъявляемыми к связному высказыванию, то есть ему должны быть присущи следующие черты: целостность, связность, структурная упорядоченность и завершенность.

в) в реферат должно быть включено самостоятельное мини-исследование, осуществляемое на материале или художественных текстов, или источников по теории и истории литературы.

3. Студенческий реферат должен иметь следующую структуру:

- титульный лист
- план работы (содержание)
- введение
- основная часть
- заключение
- список литературы

– приложение (по необходимости)

Во введении, как правило, дается краткая характеристика изучаемой темы, обосновывается ее актуальность, раскрываются цель и задачи работы, производится краткий обзор литературы и важнейших источников, на основании которых готовился реферат.

В основной части кратко, но полно излагается материал по разделам, каждый из которых раскрывает свою проблему или разные стороны одной проблемы. Каждый смысловой блок (глава, параграф) должен быть озаглавлен.

Заключение должно быть четким, кратким, вытекающим из содержания основной части. В нем должны содержаться выводы по результатам работы, а также информация о согласии или несогласии с авторами цитируемых работ, даны указания на то, кому могут быть интересны книги, тексты, рассмотренные в реферате. Заключение не должно превышать по объему введения.

4. Объем реферата жестко не регламентируется, однако он не должен превышать 20 машинописных страниц.

5. Требования к оформлению:

Реферат должен быть написан на бумаге стандартной формы (лист А4, с полями слева 2,5 – 3 см, сверху и снизу – 2 см, справа – до 1 см) и вложен в папку.

Нумерация страниц должна быть сквозной, включая список используемой литературы и приложения. Нумеруют страницы арабскими цифрами в правом нижнем углу или сверху посередине листа. Первой страницей является титульный лист, на нём номер страницы не ставится.

Схема оформления титульного листа (приложение 1), содержания (приложение 2) студенческого реферата прилагается.

Список литературы завершает работу. В нем фиксируются источники, с которыми работал автор реферата. Список составляется в алфавитном порядке по фамилиям авторов или заглавия книг. При наличии нескольких работ одного автора их названия располагаются по годам изданий. Библиографические данные оформляются в соответствии с ГОСТом.

## **12. ОБЩИЕ МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ДЛЯ ОФОРМЛЕНИЯ СООБЩЕНИЯ, ДОКЛАДА**

Объем сообщения обычно составляет 2-3 страницы формата А-4

Сообщение, доклад оформляют стандартно:

Шаблонный машинописный текст имеет следующие параметры:

- шрифт Times New Roman;
- размершрифта 14;
- межстрочный интервал 1,5;
- стандартные поля для редактора Word;
- выравнивание по ширине.

Ссылки на источники указываются по требованию преподавателя.

В идеале, сообщение, доклад еще должны содержать приложения – таблицы, схемы, копии документов – однако, чаще это не практикуется.

### **Общие методические рекомендации для оформления презентации.**

#### **Требования к презентации**

На первом слайде размещается:

- название презентации;
- автор: ФИО, группа, название учебного учреждения (соавторы указываются в алфавитном порядке);
- год.

На втором слайде указывается содержание работы, которое лучше оформить в виде гиперссылок (для интерактивности презентации).

На последнем слайде указывается список используемой литературы в соответствии с требованиями, интернет-ресурсы указываются в последнюю очередь.

### **Критерии оценки по видам работ**

#### **1. Критерии оценки подготовки информационного сообщения**

- актуальность темы;
- соответствие содержания теме;
- глубина проработки материала;
- грамотность и полнота использования источников;
- наличие элементов наглядности.

#### **2. Критерии оценки подготовки реферата**

- актуальность темы;
- соответствие содержания теме;
- глубина проработки материала;
- грамотность и полнота использования источников;
- соответствие оформления реферата требованиям.

#### **3. Критерии оценки составления опорного конспекта**

- соответствие содержания теме;
- правильная структурированность информации;
- наличие логической связи изложенной информации;
- соответствие оформления требованиям;
- аккуратность и грамотность изложения;
- работа сдана в срок.

#### **4. Критерии оценки составления опорно-логической схемы по теме**

- соответствие содержания теме;
- логичность структуры таблицы;
- правильный отбор информации;
- наличие обобщающего (систематизирующего, структурирующего, сравнительного) характера изложения информации;
- соответствие оформления требованиям;
- работа сдана в срок.

#### **5. Критерии оценки создания материалов-презентаций**

- соответствие содержания теме;
- правильная структурированность информации;
- наличие логической связи изложенной информации;
- эстетичность оформления, его соответствие требованиям;
- работа представлена в срок.

### **Критерии оценки самостоятельной внеаудиторной работы студентов**

Качество выполнения внеаудиторной самостоятельной работы обучающихся оценивается посредством текущего контроля самостоятельной работы обучающихся с использованием балльно–рейтинговой системы. Текущий контроль СРС – это форма планомерного контроля качества и объема, приобретаемых обучающимся компетенций в

процессе изучения дисциплины, проводится на практических и семинарских занятиях и во время консультаций преподавателя.

100~89% Максимальное количество баллов, указанное в карте–маршруте (табл. 1) самостоятельной работы обучающегося по каждому виду задания, обучающийся получает, если:

- обстоятельно с достаточной полнотой излагает соответствующую тему;
- дает правильные формулировки, точные определения, понятия терминов;
- может обосновать свой ответ, привести необходимые примеры;
- правильно отвечает на дополнительные вопросы преподавателя, имеющие целью выяснить степень понимания студентом данного материала.

70~89% от максимального количества баллов обучающийся получает, если:

- неполно (не менее 70% от полного), но правильно изложено задание;
- при изложении были допущены 1–2 несущественные ошибки, которые он исправляет после замечания преподавателя;
- дает правильные формулировки, точные определения, понятия терминов;
- может обосновать свой ответ, привести необходимые примеры;
- правильно отвечает на дополнительные вопросы преподавателя, имеющие целью выяснить степень понимания студентом данного материала.

50~69% от максимального количества баллов обучающийся получает, если:

- неполно (не менее 50% от полного), но правильно изложено задание;
- при изложении была допущена одна существенная ошибка;
- знает и понимает основные положения данной темы, но допускает неточности в формулировке понятий;
- излагает выполнение задания недостаточно логично и последовательно;
- затрудняется при ответах на вопросы преподавателя.

49% и менее от максимального количества баллов обучающийся получает, если:

- неполно (менее 50% от полного) изложено задание;
- при изложении были допущены существенные ошибки.

В "0" баллов преподаватель вправе оценить выполненное обучающимся задание, если оно не удовлетворяет требованиям, установленным преподавателем к данному виду работы.

Сумма полученных баллов по всем видам заданий внеаудиторной самостоятельной работы составляет рейтинговый показатель студента. Рейтинговый показатель студента влияет на выставление итоговой оценки по результатам изучения дисциплины.

#### **Таблица перевода баллов в оценку**

балл	100~89%	70~89%	50~69%	49% и менее
оценка	5 (отл.)	4(хор.)	3(удов.)	2 (неудов.)

## Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет–ресурсов, дополнительной литературы:

### Основная литература:

1. Азова, М.М. Генетика человека с основами медицинской генетики. : учебник / Азова М.М., Гигани О.Б., Гигани О.О., Желудова Е.М., Щипков В.П. — Москва :КноРус, 2020. — 208 с. — (СПО). — ISBN 978-5-406-07535-7. — URL: <https://book.ru/book/932512> (дата обращения: 28.10.2019). — Текст : электронный.
2. Азова, М.М. Генетика человека с основами медицинской генетики. : учебник / Азова М.М., Гигани О.Б., Гигани О.О., Желудова Е.М., Щипков В.П. — Москва :КноРус, 2018. — 208 с. — (СПО). — ISBN 978-5-406-06485-6. — URL: <https://book.ru/book/929432> (дата обращения: 28.10.2019). — Текст : электронный.
3. Алферова, Г. А. Генетика. Практикум : учебное пособие для среднего профессионального образования / Г. А. Алферова, Г. А. Ткачева, Н. И. Прилипко. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 175 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-11679-3. — Текст : электронный // ЭБС Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/457164> (дата обращения: 08.09.2020).
4. Алферова, Г. А. Генетика : учебник для среднего профессионального образования / Г. А. Алферова, Г. П. Подгорнова, Т. И. Кондаурова. — 3-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 200 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-11678-6. — Текст : электронный // ЭБС Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/457163> (дата обращения: 08.09.2020).

### Дополнительная литература (в том числе периодические издания):

1. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 159 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-08537-2. — Текст : электронный // ЭБС Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/452069> (дата обращения: 08.09.2020).
2. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Азова М.М., под ред., Гигани О.Б., Гигани О.О., Желудова Е.М., Щипков В.П. — Москва : КноРус, 2021. — 208 с. — ISBN 978-5-406-08379-6. — URL: <https://book.ru/book/939876> (дата обращения: 07.04.2021). — Текст : электронный.
3. Нахаева, В. И. Биология: генетика. Практический курс : учебное пособие для среднего профессионального образования / В. И. Нахаева. — 2-е изд., перераб. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 276 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-07034-7. — Текст : электронный // ЭБС Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/455122> (дата обращения: 08.09.2020).