

**АВТНОМНАЯ НЕКОММЕРЧЕСКАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ  
ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ  
«СЕВЕРО - КАВКАЗСКИЙ АКАДЕМИЧЕСКИЙ МНОГОПРОФИЛЬНЫЙ КОЛЛЕДЖ»  
(АНО ПО «СКАМК»)**

**УТВЕРЖДАЮ**

Директор АНО ПО «СКАМК»

З. Р. Кочкарова

01 июля 2022 года



**МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ**

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

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

**Специальность**

34.02.01 Сестринское дело

**Программа подготовки**

базовая

**Форма обучения**

очная

г. Ставрополь, 2022

Настоящие методические рекомендации составлены с учетом Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 34.02.01 Сестринское дело, утвержденные приказом Министерства образования и науки РФ от 12.05.2014 г. № 502.

Методические рекомендации предназначены для обучающихся по выполнению практических занятий и самостоятельной работы по учебной дисциплине ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

**Организация – разработчик:** Автономная некоммерческая организация профессионального образования «Ставропольский торгово-экономический Колледж», город Ставрополь.



## 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 34.02.01 Сестринское дело.

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 выполнение и качество.

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

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

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

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

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

ПК 1.1. Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.

ПК 2.1. Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.

ПК 2.2. Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.

ПК 2.3. Сотрудничать с взаимодействующими организациями и службами.

ПК 2.5. Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.

ПК 2.6. Вести утвержденную медицинскую документацию.

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 14 аудиторных часов, обучающиеся должны выполнить 8 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

#### 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 гамет 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 ри-сунка «Кариотип мужчины».**

1. До проведения занятия сделайте ксерокопию 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 и вес при рождении;
  - 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 аборт, мёртворождения или рождение детей с врождёнными пороками развития.

4. Нарушение репродуктивной функции неясного генеза у женщин и мужчин (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 хромо-сомной 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, хориона, клетки разных тканей abortированных 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 (кол-хикум), 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. Над осадочную 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 спиртовкой. Задача этой процедуры – получить хорошо разбросанные метафазные пластинки при сохранении целостности хромосомного набора каждой из них.

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

Применяется для определения числовых аномалий кариотипа, изучения хромосомного мутагенеза. С этой целью применяют азурэозин. Заблаговременно готовят 0,1% раствор азура и 0,1% раствор эозина в дистиллированной воде. Оба раствора можно хранить в сосудах из тёмного стекла долгое время. Перед окраской готовят их рабочую смесь на водопроводной воде в соотношении: раствор азура – 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 азурэозина 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 и 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 хромосому более кон-

трастной 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 по длине хромосомы светлых и тёмных сегментов. Последние получили название G-дисков (см. Приложение 6).

Кроме того, дифференциальное окрашивание хромосом обеспечивается 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 хромосом обогащенные 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**  
карандаши(фломастеры),трафарет,учебник.

**рабочего**


**места:**

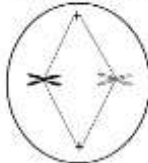
Линейки,цветные

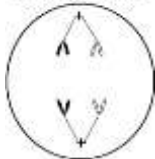
### Ход занятия

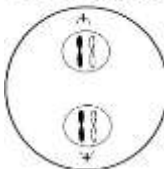
#### 1. Рассмотрение митотического деления в норме.

Задание: нарисуйте схему митоза, завершите описание фаз деления.

<p><b>Профаза</b></p>  <p><b>2n=2</b></p>	<ol style="list-style-type: none"><li>1. Начинается спирализация...</li><li>2. Происходит образование ахроматинового...</li><li>3. В конце профазы наблюдается исчезновение ядрышек и...</li></ol>
--	--

<p><b>Прометафаза Метафаза</b></p>  <p><b>2n=2</b></p>	<ol style="list-style-type: none"><li>1. Веретеноделения...</li><li>2. Происходит движение хромосом</li><li>...</li><li>3. Образование метафазной...</li><li>4. Хромосомы максимально...</li><li>5. Центромеры хромосом...</li></ol>
---	--

<p><b>Анафаза</b></p>  <p><b>2n=2</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>
--	--

<p><b>Телофаза</b></p>  <p><b>2n=2</b></p>	<ol style="list-style-type: none"><li>1. Дочерние хромосомы...</li><li>2. Осуществляется деградация...</li><li>3. Снова образуются ядрышки и...</li></ol>
---	---

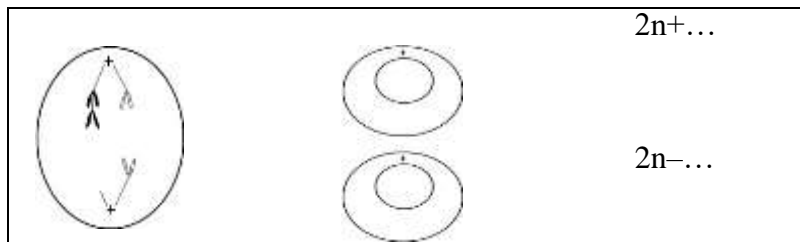
<p><b>Дочерние клетки</b></p>  <p><b>2n=2</b>      <b>2n=2</b></p>	<ol style="list-style-type: none"><li>1. Дочерние клетки ... с материнской клеткой по числу хромосом и генетической информации.</li></ol>
---	---

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

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



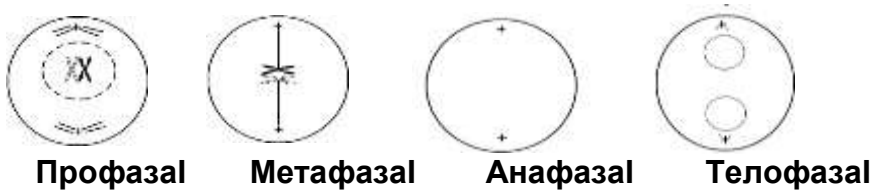




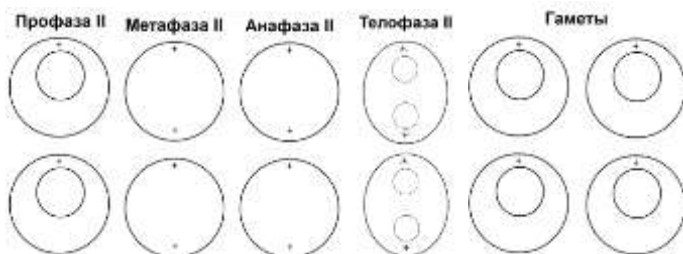
### 3. Мейотическое деление (в норме).

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

#### I. Редукционное деление



#### 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.

#### Оборудование рабочего места

Цветные карандаши (фломастеры), таблица «Генетический код», задания для

письменного опроса.

### Ход занятия

#### 1. Проведение письменного опроса.

Вариант 1	Вариант 2
Закончите предложение	
<p>1. «Соотношение пуриновых и пиримидиновых оснований в ДНК составляет 1:1», – утверждается в правиле... .</p> <p>2. В нуклеотидах ДНК присутствуют следующие азотистые основания ..., ..., ..., ....</p> <p>3. Порядок следования оснований вдоль цепи называется..... Нуклеиновой кислоты.</p>	<p>1. Правило образования двунитевой структуры ДНК (А-Т, Г-Ц) называется правилом....</p> <p>2. Сахара, входящие с состав нуклеиновых кислот, называются ...и.... .</p> <p>3. Разделение двух цепочечной ДНК называется....</p> <p>4. мРНК является матрицей для 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 генетический код является... .</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. Кодирование участков 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. Какие 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 точковой 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 слева нуклеотид выпал из цепи (делеция нуклеотида). Как изменится строение закодированного 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 и 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 слуха, 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 надо лбом (доминантный признак), мать здорова и без белой пряди, ребёнок родился глухонемым с белой прядью надо лбом.

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

#### ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ №5

**Тема: Наследование при взаимодействии неаллельных генов**

**Цель:** Рассмотреть варианты взаимодействий не аллельных генов в детерминации признаков у человека.

**Задачи:**

Познакомиться с комплементарным взаимодействием генов.

Изучить примеры наследования при эпистазе и полимерии.

Оборудование рабочего места: Линейки, цветные карандаши (фломастеры), штрих, учебник, словари.

**Ход занятия**

*Решение и обсуждение задач на наследование при комплементарном, эпистатическом и полимерном взаимодействии генов.*

**Задача 1**

В клетках человека и млекопитающих для защиты от вирусов вырабатывается специфический белок – интерферон. Его образование связано с комплементарным взаимодействием двух неаллельных доминантных генов, локализованных в разных хромосомах. Один из генов обеспечивает синтез этого белка, а другой – способствует переводу интерферона в активную форму. В брак вступают здоровые мужчина и женщина, гетерозиготные по обоим парам генов.

Какова вероятность появления в этой семье детей с ослабленным иммунитетом?

**Задача 2**

Так называемый бомбейский феномен состоит в том, что в семье, где отец имел группу крови В, а мать группу крови АВ, родилась девочка с группой крови 0. В литературе описано еще несколько подобных случаев. По сообщению выдающегося американского генетика В.Мак Кьюсика, некоторые генетики склонны объяснять это явление редким эпистатическим рецессивным геном, способным подавлять действие генов, определяющих группы крови А и В.

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

**Задача 3**

Рост человека определяется полимерными не сцепленными генами. Предположим, что высокие люди имеют три пары доминантных полимерных генов и рост 180 см, низкий рост определяется тремя парами рецессивных полимерных генов и равен 150 см. В брак вступают женщина с ростом 160 см и мужчина с ростом 175см.

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 её графическое изображение.

Освоить составление родословной по её легенде.

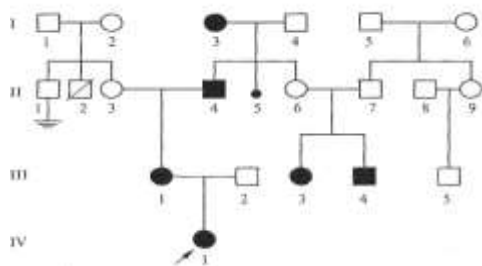
**Оборудование рабочего места:** Линейки, простые и цветные карандаши (фломастеры), штрих, учебник.

**Ход занятия**

*Выполнение заданий на анализ родословных.*

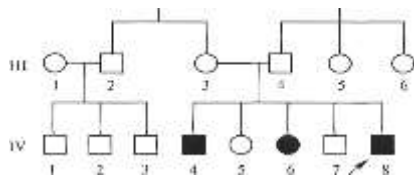
**Задание 1**

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



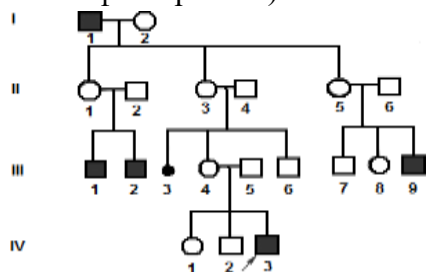
**Задание 2**

Определите генотипы всех членов семьи, представленных в родословной с аутосомно-рецессивным типом наследования у ковисцидоза (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 с 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 сопровождение 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**

<b>Мутации</b>	<b>Генные</b>	1. Замена нуклеотидов в ДНК	а) Транзиции $A \leftrightarrow GT \leftrightarrow Ц$ б) Трансверсии $A \leftrightarrow TA \leftrightarrow ЦГ \leftrightarrow TG \leftrightarrow Ц$
		2. Сдвиг рамки считывания	а) Выпадения (делеции) нуклеотидов б) Вставки (инсерции) нуклеотидов
	<b>Хромосомные перестройки (aberrации)</b>	3. Внутри хромосомные перестройки	а) Делеции (del) б) Дупликации (dup) в) Инверсии (inv) г) Кольцевые хромосомы (r) д) Изо хромосомы (i)
		4. Межхромосомные перестройки	а) Реципрокные транслокации (rscr) б) Нереципрокные транслокации (t) в) Робертсоновские транслокации (rob)
	<b>Геномные</b>	5. Эуплоидия	а) Полиплоидия (3n, 4n)
		6. Анеуплоидия	а) Моносомия (2n-1) б) Трисомия (2n+1) в) Полисомия (2n+2 и другие) г) Мозаицизм (2n/2n+1 и другие)

**1. Работа с учебной литературой по подбору примеров наследственных болезней, обусловленных генными, хромосомными и геномными мутациями у человека, и заполнение таблицы 2.**

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

Таблица 2

**Наследственные болезни**

		Менделирующие	AD	
			AR	

	Моногенные	X-сцепленные	D	
			R	
	Полигенные (мультифакториальные, болезни наследственным предрасположением)			
	Митохондриальные			
	Болезни с нетрадиционным типом наследования; болезни с неустановленным типом наследования			
<b>Хромосомные</b>	Болезни, обусловленные изменениями структуры хромосом	Делеции		
		Кольцевые хромосомы		
		Транслокации		
		Другие хромосомные мутации		
	Болезни, обусловленные изменением числа хромосом	Моносомии		
		Трисомии		
		Полисомии		
		Мозаицизм		

**2. Ответьте 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. «кошачья-егокрика»;
- 7) с. Марфана?

б) Какие из перечисленных заболеваний человека связаны с генными 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 34.02.01 Сестринское дело. 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. Микро цитогенетические синдромы – общая характеристика
12. Митохондриальная наследственность. Отличия цитоплазматического наследования от ядерного
13. Митохондриальная сегрегация и ее эффекты
14. Моногенные наследственные заболевания – общая характеристика
15. Мульти факториальные 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 мульти факториальных 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 мульти факториальный 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. Препредективная профилактика генных заболеваний
25. Препредективная 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, уяснить 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 Геном человека»	Сообщение	на практическое занятие
2	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
3	Реализация генетической информации. Биосинтез белка. Генетический код и его свойства	2	Презентации по темам: 1.«Проблемы несовместимости белков» 2.«Лекарственные препараты белковой природы.(гормоны, ферменты)»	Презентация	на практическое занятие
4	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
5	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

6	Наследственные свойства крови	2	Сообщения по теме: «Характеристика наследственных заболеваний (причины, симптомы, частота встречаемости)».	Сообщение	на практическое
7	Классификация наследственных заболеваний	2	Таблица Диагностические признаки хромосомных синдромов	Таблица	занятие
8	Наследственность и среда Модификационная изменчивость. Наследственная изменчивость. Мутации, мутагены	1	Решение ситуационных задач по установлению синдрома.	Решение задач	на практическое
9	Жизненный цикл клеток. Митоз.	2	Подготовка сообщения по темам: «История исследований митоза»	Сообщение	на практическое
	<b>Всего</b>	<b>17</b>			

## Самостоятельная работа № 1

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

Цели дидактические:

**Студент должен уметь:**

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

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

**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 интернет ресурсов. Цель – добиться понимания всей аудитории.

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

## Самостоятельная работа №9

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

Цели дидактические:

**Студент должен уметь:**

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, интернет ресурсы

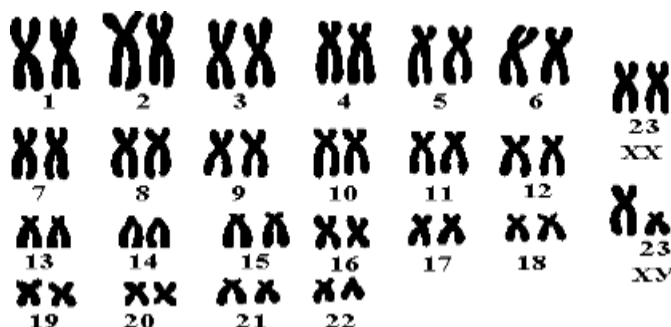
Задание 1

**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 типы 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 сообщение с презентацией по темам:**

«Факторы, влияющие на протекание митоза».

«Митотический кроссинговер»

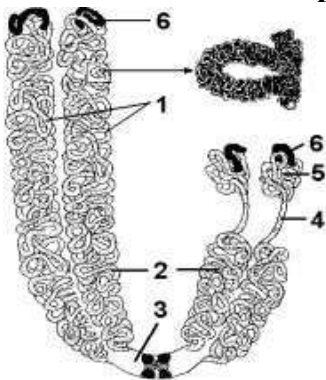
Задание 2.

**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;
  - Известные ранее результаты и проблемы;
  - критерии, по которому 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?

Дизайн слайдов должен быть простыми строгим.

Формаотчета:

- 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»

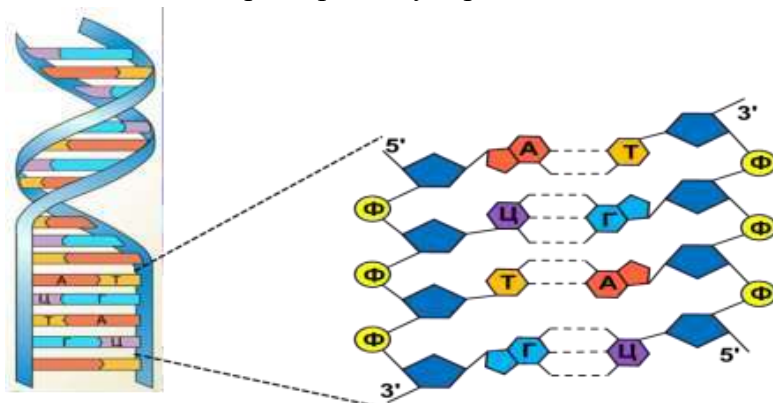
**Цели дидактические:**

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 характеристику 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.

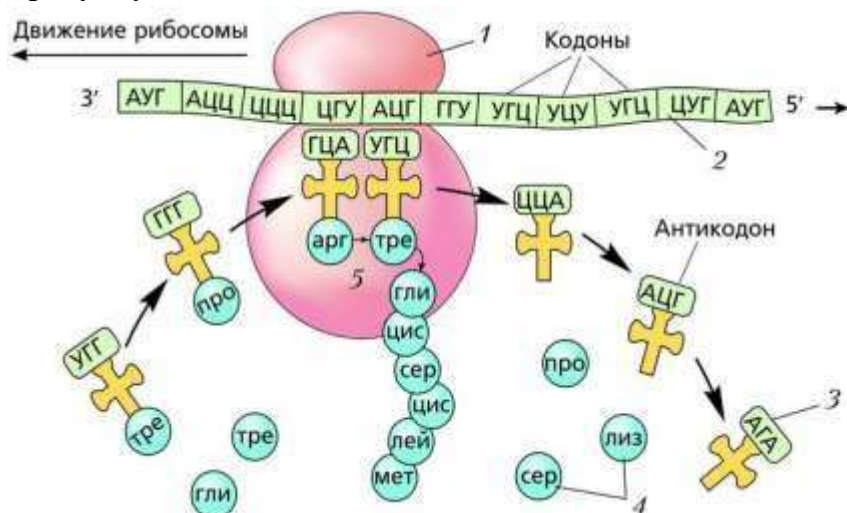
Задание 1: Подготовить презентации по темам:

«Проблемы несовместимости белков»

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

Задание 2.

**По рисунку составьте тезис ответа по теме биосинтез белка**

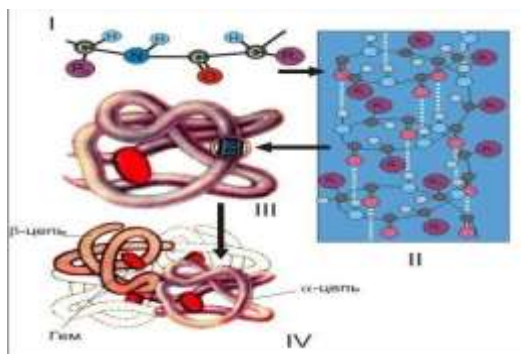


Задание 3

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

**Форма 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.

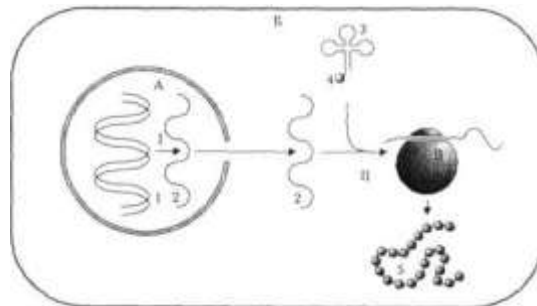
Задание 1. Подготовить сообщение по теме:

«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 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 членов 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 всей аудитории.

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



Форма отчета

1. Выступление с сообщениями 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. Заполните таблицу

### ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ ХРОМОСОМНЫХ СИНДРОМОВ

#### Форма отчета

1. Выступление с сообщениями на теоретическом занятии по дисциплине «Генетика человека»

«А» Комплек с  признаков,  позволяющ их  заподозрит ь хромосомн ую аномалию	«В» признаки -  признаки, чаще всего  встречающиеся  при определенных синдромах.	«С»  признаки характерные  для отдельных  хромосомных аномалий

2. Продемонстрировать преподавателю подготовленную таблицу.

## 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 отличают 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 4А, 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;
- размер шрифта 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.)

## 10. ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ОБУЧЕНИЯ

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

### Основная литература:

1. 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>.

2. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Э. Д. Рубан. – Ростов-на-Дону: Феникс, 2020. – 319 с. – (Среднее медицинское образование). – ISBN 978-5-222-35177-2. – URL: <https://znanium.com/catalog/product/1223252>.

3. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. – 2-е изд., стер. – Санкт-Петербург: Лань, 2020. – 176 с. – ISBN 978-5-8114-5656-7. – URL: <https://e.lanbook.com/book/143706>.

### Дополнительная литература:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: учебное пособие для СПО / Е. Е. Васильева. – 4-е изд., стер. – Санкт-Петербург: Лань, 2021. – 92 с. – ISBN 978-5-8114-7447-9. – URL: <https://e.lanbook.com/book/160127>.

2. 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. – URL: <https://urait.ru/bcode/452069>.

**Интернет-ресурсы: Перечень Интернет-ресурсов, необходимых для освоения дисциплины**

Для осуществления образовательного процесса по дисциплине, используются следующие электронные библиотечные системы (ЭБС):

1. <https://znanium.com/>
2. <http://urait.ru/>
3. <https://e.lanbook.com/>

Для осуществления образовательного процесса по дисциплине, используются следующие профессиональные базы данных:

1. Официальный сайт института цитологии и генетики СО РАН // [www.bionet.nsc.ru/publ:c/](http://www.bionet.nsc.ru/publ:c/).
2. Форум о генетике и молекулярной биологии // [www.genoforum.ru](http://www.genoforum.ru).
3. Сайт института общей генетики // [www.vigg.ru](http://www.vigg.ru).

**Образец титульного листа**

**АВТОНОМНАЯ НЕКОММЕРЧЕСКАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ  
ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ  
«СЕВЕРО - КАВКАЗСКИЙ АКАДЕМИЧЕСКИЙ МНОГОПРОФИЛЬНЫЙ КОЛЛЕДЖ»  
(АНО ПО «СКАМК»)**

**РЕФЕРАТ**

на тему \_\_\_\_\_

по дисциплине \_\_\_\_\_  
(наименование дисциплины)

**ВЫПОЛНИЛ:**

\_\_\_\_\_  
(Ф.И.О)

\_\_\_\_\_  
( курс, группа)

**ПРОВЕРИЛ:**

\_\_\_\_\_  
(Ф.И.О., преподавателя)

г. Ставрополь, 2022

**Образец Содержания**

СОДЕРЖАНИЕ

Введение .....	2
Глава 1 .....	3
Глава 2 .....	6
Глава 3 .....	10
Заключение .....	14
Список литературы.....	16

### Образец оформления презентации

1. Первый слайд:

Тема информационного сообщения (или иного вида задания): _____  Подготовил: Ф.И.О. студента, курс, группа, специальность Руководитель: Ф.И.О. преподавателя
---

2. Второй слайд

План:  1. _____. 2. _____. 3. _____.
--

3. Третий слайд

Литература:
-------------

4. Четвертый слайд

Лаконично раскрывает содержание информации, можно включать рисунки, автофигуры, графики, диаграммы и другие способы наглядного отображения информации
---