

Министерство здравоохранения Амурской области

ГАУ АО ПОО «Амурский медицинский колледж»

МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

ПО ВЫПОЛНЕНИЮ ВНЕАУДИТОРНОЙ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ

УЧЕБНАЯ ДИСЦИПЛИНА

ОП.04 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

по специальности

31.02.02 АКУШЕРСКОЕ ДЕЛО

ПП ССЗ (базовая подготовка)

2020

Герценбергер Наталья Алексеевна

Рассмотрено
на заседании ЦМК
общепрофессиональных дисциплин
Протокол № 10
от «15» июня 2020 г.

Председатель ЦМК 
Н.А.Герценбергер

Рекомендовано Экспертным советом при
информационно-методическом центре ГАУ АО
ПОО «АМК»

№ 107

«16» 06 2020 г

Методические рекомендации по выполнению внеаудиторной самостоятельной работы по учебной дисциплине ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ разработаны в соответствии с Федеральным Государственным образовательным стандартом среднего профессионального образования по специальности 31.02.02 АКУШЕРСКОЕ ДЕЛО ПП ССЗ (базовая подготовка)

Организация–разработчик: ГАУ АО ПОО «Амурский медицинский колледж» Министерства здравоохранения Амурской области.

Разработчик:

Герценбергер Н.А. – преподаватель анатомии и физиологии человека, высшей категории.

ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

О САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЕ СТУДЕНТОВ

Самостоятельная работа проводится с целью:

- ✓ - систематизации и закрепления полученных теоретических знаний и практических умений студентов;
- ✓ - углубления и расширения теоретических знаний;
- ✓ - формирования умений использовать нормативную, правовую, справочную документацию и специальную литературу;
- ✓ - развития познавательных способностей и активности студентов: творческой инициативы, самостоятельности, ответственности, организованности;
- ✓ - формирование самостоятельности мышления, способностей к саморазвитию, совершенствованию и самоорганизации;
- ✓ - формирования общих и профессиональных компетенций;
- ✓ - развитию исследовательских умений.

Формы и виды самостоятельной работы студентов

1. Чтение основной и дополнительной литературы. Самостоятельное изучение материала по литературным источникам.
2. Работа с библиотечным каталогом, самостоятельный подбор необходимой литературы.
3. Работа со словарем, справочником.
4. Поиск необходимой информации в сети Интернет.
5. Конспектирование источников.
6. Реферирование источников.
7. Составление аннотаций к литературным источникам.
8. Составление рецензий и отзывов на прочитанный материал.
9. Составление обзора публикаций по теме.
10. Составление и разработка словаря (гlossария).
11. Составление или заполнение таблиц.
12. Работа по трансформации учебного материала, перевод его из одной формы в другую.

13. Ведение дневника (дневник практики, дневник наблюдений, дневник самоподготовки и т.д.)
14. Прослушивание учебных аудиозаписей, просмотр видеоматериала.
15. Выполнение аудио - и видеозаписей по заданной теме.
16. Подготовка к различным формам промежуточной и итоговой аттестации (к тестированию, контрольной работе, зачету, экзамену).
17. Выполнение домашних работ.
18. Самостоятельное выполнение практических заданий репродуктивного типа (ответы на вопросы, тренировочные упражнения, опыты, задачи, тесты).
19. Выполнение творческих заданий.
20. Подготовка устного сообщения для выступления на занятии.
21. Написание реферата. Подготовка к защите (представлению) реферата на занятии.
22. Подготовка доклада и написание тезисов доклада.
23. Выполнение комплексного задания или учебного проекта по учебной дисциплине. Подготовка к его защите на семинарском или практическом занятии.
24. Подготовка к участию в деловой игре, конкурсе, творческом соревновании.
25. Подготовка к выступлению на конференции.

Формы контроля самостоятельной работы

1. Просмотр и проверка выполнения самостоятельной работы преподавателем.
2. Организация самопроверки, взаимопроверки выполненного задания в группе.
3. Обсуждение результатов выполненной работы на занятии.
4. Проведение письменного опроса.
5. Проведение устного опроса.
6. Организация и проведение индивидуального собеседования.
7. Организация и проведение собеседования с группой.
8. Проведение семинаров.

9. Защита отчетов о проделанной работе.
10. Организация творческих конкурсов.
11. Организация конференций.
12. Проведение олимпиад.

ТРЕБОВАНИЯ К РЕЗУЛЬТАТАМ ОСВОЕНИЯ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ ОП.04. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Цели и задачи дисциплины – требования к результатам освоения дисциплины:

В результате освоения дисциплины обучающийся должен *уметь*:

- ✓ - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
- ✓ - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
- ✓ - проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

В результате освоения дисциплины обучающийся должен *знать*:

- ✓ - биохимические и цитологические основы наследственности;
- ✓ - закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
- ✓ - типы наследования признаков;
- ✓ - методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
- ✓ - основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;
- ✓ - основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;
- ✓ - цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

Количество часов, отведенное на самостоятельную работу при освоении программы учебной дисциплины – 16 ч.

РЕЗУЛЬТАТЫ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Результатом освоения учебной дисциплины является овладение обучающимися знания о строении и функции органов и систем и применение их в профессиональной деятельности акушерки/акушера; в том числе овладение обучающимися общими (ОК) компетенциями:

Акушерка/Акушера должен обладать общими компетенциями, включающими в себя способность:

ОК 1.	Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.
ОК 2.	Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их исполнение 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 и осуществлять повышение квалификации.
ОК 9.	Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.
ОК 11.	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.

Литература для самостоятельной работы

Основная:

1.	ISBN 978-5-9704-1833-8	Биология с основами медицинской генетики	Акуленко Л.В., Угаров С.Д. / Под ред. О.О. Янушевича, С.Д. Арутюнова	2013
2.	ISBN 978-5-9704-2496-4	Биология с основами медицинской генетики	Акуленко Л. В., Угаров И. В.,	2015
3.	ISBN 978-5-9704-1833-8	Биология с основами медицинской генетики	Акуленко Л.В., Угаров С.Д. / Под ред. О.О. Янушевича, С.Д. Арутюнова	2014
4.	ISBN 978-5-9704-2496-4	Биология с основами медицинской генетики	Акуленко Л. В., Угаров И. В.,	2013
5.	ISBN 978-5-9704-2957-0	Генетика человека с основами медицинской генетики	Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М.	2014

		Е. Майорова, В. В. Шахтарин	
6.	ISBN 978-5-9704-0650-2	Медицинская генетика Н.П. Бочков, А.Ю. Асанов, Н.А. Жученко, Т.И. Субботина, М.Г. Филиппова, Т.В. Филиппова.	2014
7.	ISBN 978-5-9704-2986-0	Медицинская генетика Н.П. Бочков, А.Ю. Асанов, Н.А. Жученко, Т.И. Субботина, М.Г. Филиппова, Т.В. Филиппова	2016
8.	ISBN 978-5-9704-2495-7	Медицинская генетика Акуленко Л. В., Угаров И. В	2015
9.	ISBN 978-5-9704-1832-1	Медицинская генетика Акуленко Л.В., Угаров И.В. / Под ред. О.О. Янушевича, С.Д. Арутюнов	2015
10.	ISBN 978-5-9704-0650-2	Медицинская генетика Н.П. Бочков, А.Ю. Асанов, Н.А. Жученко, Т.И. Субботина, М.Г. Филиппова, Т.В. Филиппова.	2016
11.	ISBN 978-5-9704-1333-3	Медицинская генетика Под ред. Н.П. Бочкова	2015
12.	ISBN 978-5-9704-2986-0	Медицинская генетика Н.П. Бочков, А.Ю. Асанов, Н.А. Жученко, Т.И. Субботина, М.Г. Филиппова, Т.В. Филиппова	2008
13.	ISBN 978-5-9704-2495-7	Медицинская генетика Акуленко Л. В., Угаров И. В.	2015
14.	Бочков Н.П. Медицинская генетика. – М.: Мастерство,		2015
15.	Приходченко Н.Н. , Шкурят Т.П. Генетика человека. – Ростов-на-Дону,		2016
16.	Бочков Н.П. Клиническая генетика – М.: ГЭОТАР – Медиа,.		2015

II. Дополнительные источники:

1.	Атлас по цитогенетике. – М.: Мир,.	2016
2.	Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э., Рачковская И.В., Давыдов В.В. Общая и медицинская генетика (лекции и задачи). – Ростов-на-Дону: Феникс,	2015
3.	Рис, Стернберг. Введение в молекулярную биологию. – М.: Мир,	2015
4.	Сингер М., Берг П. Гены и геном 1 и 2 т. – М.: Мир	2016
5.	Тейлор Д., Грин Н., Стаут У. Биология. – М.: Мир,	2015
6.	Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. Проблемы и подходы. – М.: Мир	2008

7.	Фросин В.Н. Учебные задачи по общей и медицинской генетике. – Казань: Магариф,	2015
8.	Мерфи Э., Чейз Г. Основы медико-генетического консультирования.	2015
9.	Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. В 3 т. – М.: Мир	2016

№	ТЕМА	ЧАСЫ	КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ ПО ТЕМЕ.	ДОПОЛНИТЕЛЬНЫЕ ЗАДАНИЯ
1.	Цитологические и биохимические основы наследственности	4	<ol style="list-style-type: none"> 1. Эволюция понятия «ген». 2. Строение ДНК. 3. Строение РНК, виды РНК. 4. Генетический код и его свойства. 5. Уровни упаковки генетического материала. 6. Свойства гена. 7. Уровни организации наследственного материала 8. Клеточная теория 9. Жизненный цикл клетки 10. Биосинтез белка и АТФ в клетке 11. Митоз 12. Мейоз. 13. Амитоз. 14. Оплодотворение. 	<ol style="list-style-type: none"> a. Изучение основной и дополнительной литературы. b. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. c. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины, подготовка реферативных сообщений. <ol style="list-style-type: none"> 1. Основные этапы развития генетики 2. Клеточная теория 3. Жизненный цикл клетки 4. Биосинтез белка и АТФ в клетке 5. Митоз. 6. Мейоз. 7. Амитоз. 8. Оплодотворение. 9. Генетический код и его свойства
2.	Наследование признаков в норме и патологии. Лабораторная работа №1. Решение задач на применение законов Менделя. Составление и анализ родословных схем	5	<ol style="list-style-type: none"> 1. Как формулируются 1,2,3 законы Менделя 2. Закономерности наследования признаков. 3. Условия соблюдения законов Менделя. 4. Взаимодействие генов. 5. Изменчивость и ее закономерности 6. Комбинативная изменчивость и ее механизмы 7. Мутационная изменчивость. 8. Фенокопирование 9. Генеалогический метод. 	<ol style="list-style-type: none"> a. Изучение основной и дополнительной литературы. b. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. c. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины, подготовка реферативных сообщений. <ol style="list-style-type: none"> 1. История открытия законов Менделя 2. Основные положения хромосомной теории Т. Моргана 3.

3.	Генные и хромосомные болезни. Лабораторная работа. Раскладка и изучение аномальных кариотипов..	7	<ol style="list-style-type: none"> 1. Цели и задачи медико-генетического консультирования. 2. Этапы генетического прогноза. 3. Показания к медико-генетическому консультированию. 4. Методы медицинской генетики 5. Показания для проведения цитогенетического анализа. 6. Показания для проведения биохимических анализов и методов рекомбинантной ДНК. 7. Сущность основных экспресс-методов диагностики наследственных заболеваний. 8. Методы пренатальной (дородовой) диагностики наследственных заболеваний человека. 	<ol style="list-style-type: none"> a. Изучение основной и дополнительной литературы. b. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. c. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины, подготовка реферативных сообщений. <ol style="list-style-type: none"> 1. Хромосомные болезни 2. Синдром Дауна 3. Синдром Патау 4. Синдром Эдвардса 5. Синдром Клайнфельтера 6. Синдром Шерешевского-Тернера 7. Синдром Лежена 8. Генные болезни 9. Фенилкетонурия 10. Синдром Марфана 11. Альбинизм 12. Ахондроплазия
----	---	---	--	---

ТЕМЫ РЕФЕРАТОВ ПО ГЕНЕТИКЕ ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

1. Предмет и задачи медицинской генетики.
2. История развития, основные достижения и проблемы генетики
3. Современные достижения и проблемы генетики
4. Клеточный и молекулярно-генетический уровни организации
5. Организменный уровень организации живого.
6. Популяционно-видовой уровень организации живого
7. Экология человека
8. Цитологические и биологические основы наследственности. Передача генетического материала
9. Биохимические и молекулярные основы наследственности.
10. Закономерности наследования признаков.
11. Гены в семьях
12. Гены в популяциях
13. Методы изучения наследственности и изменчивости в норме и патологии
14. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании.
15. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов.
16. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека.
17. Наследственность и патология
18. Изменчивость и её закономерности
19. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.
20. Методы изучения генетики человека
21. Хромосомные болезни
22. Генные болезни.
23. Наследственное предрасположение к болезням
24. Диагностика наследственных болезней
25. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней
26. ДНК – диагностика: принцип, возможности, перспективы.
27. Профилактика и лечение наследственных заболеваний.
28. Медико-генетическое консультирование
29. Лечение наследственных заболеваний
30. Организация медико-генетической службы в нашей стране и за рубежом
31. Клонирование – история, возможности, перспективы.
32. От зачатия до плода. Фенокопирование. Факторы, вызывающие фенокопирование.
33. Геном человека. Современные сведения о геноме человека.
34. Модификационная изменчивость, её значение в жизни человека.
35. Причины и сущность мутационной изменчивости. Экзогенные и эндогенные мутагены. Типы мутаций. Факторы мутагенеза.