Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Лужанин Владимир Геннадьевич
Должность: исполняющий обязанности ректора
Дата подписания: 11.04.2022 09:24:11
Уникальный программный ключ:
4f6042f92f26818253a667205646475b93807ac6

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Пермская государственная фармацевтическая академия»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра фармакогнозии с курсом ботаники
(наименование кафедры)

УТВЕРЖДЕНЫ

решением кафедры

Протокол от «23» мая 2018 г. № 10

МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ВЫПОЛНЕНИЮ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИМИСЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

ОП.4 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

33.02.01 Фармация
(код, наименование направления подготовки (специальности)

Среднее профессиональное образование
(направленность(и) (профиль (и)/специализация(ии)

Фармацевт
(квалификация)

Очная
(форма(ы) обучения)

Год набора - 2019

Пермь, 2018 г.

Содержание

Пояснительная записка..... 3
Организация самостоятельной работы..... 4
Рекомендации по подготовке к лекционным занятиям..... 4
Рекомендации по подготовке к практическим занятиям..... 4
Общие методические рекомендации по работе с текстом..... 9
Рекомендации по составлению обобщающих таблиц..... 11
Рекомендации по написанию и оформлению реферата..... 11
Рекомендации по подготовке сообщения..... 12
Рекомендации по составлению мультимедийной презентации..... 13
Рекомендации по оформлению решения ситуационных задач по генетике..... 15

Пояснительная записка

Методические указания по выполнению самостоятельной работы по дисциплине ОП.4 Генетика человека с основами медицинской генетики разработаны на основе рабочей программы дисциплины ОП.4 Генетика человека с основами медицинской генетики для обучающихся по специальности 33.02.01 Фармация.

Самостоятельная работа (СР) – это работа, которая выполняется обучающимися по заданию преподавателя, без его непосредственного участия (но под его руководством) в специально представленное для этого время.

Цели самостоятельной работы:

- качественное усвоение учебного материала;
- выработка умений и навыков учебной деятельности;
- формирование познавательных способностей и интереса к изучаемому материалу;
- формирование готовности к самообразованию;
- формирование самостоятельности как качества личности.

В результате освоения дисциплины у обучающихся должны быть:

– сформированы умения:

- ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов;
- решения ситуационных задач, применяя теоретические знания;
- пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключающий наследственную патологию.

– сформированы знания:

- биохимических и цитологических основ наследственности;
- закономерностей наследования признаков, видов взаимодействия генов;
- методов изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
- основных видов изменчивости, видов мутаций у человека, факторов мутагенеза;
- основных групп наследственных заболеваний, причин и механизмов возникновения;
- целей, задач, методов и показаний к медико - генетическому консультированию;

Дисциплина ОП.4 Генетика человека с основами медицинской генетики обеспечивает овладение следующими компетенциями:

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.

Организация самостоятельной работы.

Перед выполнением обучающимися самостоятельной работы (СР) преподаватель проводит инструктаж по выполнению задания, который включает цель задания, его содержание, сроки выполнения, ориентировочный объем работы, основные требования к результатам работы, критерии оценки. В процессе инструктажа преподаватель предупреждает обучающихся о возможных типичных ошибках, встречающихся при выполнении задания.

При выполнении СР обучающиеся могут обращаться к преподавателю для получения консультации.

СР может осуществляться индивидуально или группами обучающихся в зависимости от цели, объема, конкретной тематики самостоятельной работы, уровня сложности, уровня умений обучающихся.

Контроль результатов СР может осуществляться в пределах времени, отведенного на учебные занятия по дисциплине и внеаудиторную самостоятельную работу обучающихся по дисциплине, может проходить в письменной, устной или смешанной форме:

- контроль письменных СР во время самостоятельной работы студентов на практическом занятии;
- контроль устных ответов у отдельных обучающихся, другие обучающиеся обсуждают и дополняют ответы товарищей;
- проверка рабочих тетрадей;
- самоконтроль: сверка выполненной СР обучающихся с написанным на доске правильным вариантом;
- взаимоконтроль.

Рекомендации по подготовке к лекционным занятиям.

Изучение дисциплины требует систематического и последовательного накопления знаний, следовательно, пропуски отдельных тем не позволяют глубоко освоить предмет. Именно поэтому контроль над систематической работой обучающихся всегда находится в центре внимания кафедры.

Обучающимся необходимо:

- перед каждой лекцией просматривать рабочую программу дисциплины, что позволит сэкономить время на записывание темы лекции, ее основных вопросов, рекомендуемой литературы;
- перед очередной лекцией необходимо просмотреть по конспекту материал предыдущей лекции; при затруднениях в восприятии материала следует обратиться к основным литературным источникам; если разобраться в материале не удается, то необходимо обратиться к преподавателю на практичских занятиях.

Рекомендации по подготовке к практическим занятиям.

Обучающимся следует:

- приносить с собой рекомендованную преподавателем литературу к конкретному занятию;
- до очередного практического занятия по рекомендованным литературным источникам проработать теоретический материал соответствующей темы занятия и отработать задания, определённые для подготовки к занятию;
- при подготовке к практическим занятиям следует использовать не только лекции, но и учебную литературу;

- в начале занятий задать преподавателю вопросы по материалу, вызвавшему затруднения в его понимании.

Вопросы для самопроверки

Вопросы для самопроверки по теме 1 Генетика человека. Программа "Геном человека".

1. Определение понятия «генетика человека с основами медицинской генетики».
2. Цели и задачи дисциплины.
3. История изучения генетики человека.
4. Программа "Геном человека". Задачи и перспективы проекта.
5. Антропогенетика. Определение, цели и задачи дисциплины.
6. Формирование специализированных разделов: генетика человека, популяционная генетика, цитогенетика, иммуногенетика, онкогенетика, фармакогенетика.

Вопросы для самопроверки по теме 2 Биохимические и цитологические основы наследственности.

1. Строение ядра, его функции.
2. Хроматин, его виды, функции.
3. Строение молекулы ДНК и ее свойства (редупликация, репарация).
4. Особенности строения РНК.
5. Типы РНК, выполняемые ими функции.
6. Строение и морфологические типы хромосом.
7. Кариотип: определение, характеристика кариотипа человека.
8. Ген. Геном. Генетический код и его свойства.
9. Местоположение исходной информации для биосинтеза белка. Условия, необходимые для биосинтеза белка.
10. Биосинтез белка: транскрипция.
11. Биосинтез белка: процессинг.
12. Биосинтез белка: трансляция.
13. Биосинтез белка: транскрипция, процессинг, трансляция.
14. Формирование первичной, вторичной, третичной и четвертичной структуры белка. Органоиды, в которых осуществляется этот процесс.

Вопросы для самопроверки по теме 3 Закономерности наследования признаков у человека.

Тема 3.1. Законы Г.Менделя. Типы наследования признаков.

1. Основные понятия генетики: ген, аллели, локус, гомозигота, гетерозигота, фенотип, генотип, доминантный признак, рецессивный признак, моно-, ди- и полигибридное скрещивание, поколения F_1 и F_2.
2. Первый закон Г.Менделя - закон единообразия гибридов первого поколения.
3. Второй закон Г.Менделя - закон расщепления признаков во втором поколении.
4. Закон чистоты гамет Г. Менделя, его цитологические основы.
5. Третий закон Г. Менделя - закон независимого расщепления признаков при ди- и полигибридном скрещивании.
6. Анализирующее скрещивание.
7. Менделирующие признаки человека.
8. Типы наследования признаков:
   - 8.1. доминантное наследование;
   - 8.2. рецессивное наследование;
   - 8.3. аутосомно-доминантное наследование;

8.4. аутосомно-рецессивное наследование;

8.5. наследование, сцепленное с Х-хромосомой: доминантное;

8.6. наследование, сцепленное с Х-хромосомой: рецессивное;

8.7. наследование, сцепленное с У-хромосомой (голандрическое).

Тема 3.2. Взаимодействие аллельных генов.

1. Взаимодействие аллельных генов. Определение, характеристика наследования. Типы взаимодействия аллельных генов. Определение, характеристика наследования. Примеры.
2. Полное доминирование. Определение, характеристика наследования. Примеры.
3. Неполное доминирование. Определение, характеристика наследования. Примеры.
4. Кодоминирование. Определение, характеристика наследования. Примеры.
5. Множественные аллели. Определение, характеристика наследования. Примеры.
6. Сверхдоминирование. Определение, характеристика наследования. Примеры.

Тема 3.3. Наследование групп крови и резус-фактора.

1. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы.
2. Что такое агглютинины и агглютиногены?
3. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью.
4. Что такое резус - фактор и резус – конфликт?
5. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.
6. Профилактика резус-конфликта.

Тема 3.4. Взаимодействие неаллельных генов (комплементарность и эпистаз).

1. Взаимодействие неаллельных генов.
2. Комплементарность. Определение. Варианты наследования. Примеры.
3. Эпистаз. Определение. Гены супрессоры, примеры.
4. Доминантный эпистаз. Характер наследования. Примеры.
5. Рецессивный эпистаз. Характер наследования. Примеры.

Тема 3.5. Взаимодействие неаллельных генов (полимерия и плейотропия). Пенетрантность и экспрессивность.

1. Взаимодействие неаллельных генов. Определение. Типы взаимодействия неаллельных генов.
2. Полимерия. Определение. Варианты наследования. Примеры.
3. Плейотропия. Определение. Варианты наследования. Примеры.
4. Пенетрантность.
5. Экспрессивность.

Тема 3.6. Хромосомная теория наследственности. Сцепленное наследование признаков.

1. Работы школы Моргана.
2. Основные положения хромосомной теории наследственности.
3. Эксперименты Моргана на дрозофиле.
4. Полное сцепление генов.
5. Неполное сцепление генов.
6. Частота рекомбинации генов. Принцип построения генетических карт.

Тема 3.7. Генетика пола у человека. Наследование признаков, сцепленных с полом.

1. Наследование пола у человека.
2. Наследование признаков, сцепленных с Х-хромосомой: доминантное - витаминоустойчивый рахит, гипоплазия зубной эмали;
3. Наследование признаков, сцепленных с Х-хромосомой: рецессивное - гемофилия, дальтонизм, миопатия Дюшена;

4. Наследование признаков, сцепленных с У-хромосомой. Особенности голандрического типа наследования (гипертрихоз ушных раковин, азооспермия, синдактилия).

Вопросы для самопроверки по теме 4 Наследственность и патология. Наследственность и среда. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.

Тема 4.1. Наследственность и изменчивость.

1. Классификация форм изменчивости (фенотипическая и генотипическая).
2. Ненаследственная изменчивость. Модификационная изменчивость. Модификации. Фенокопии.
3. Норма реакции. Вариационный ряд. Закон Кетле.
4. Наследственная изменчивость. Мутационная изменчивость.
5. Классификация мутаций:

а) соматические и генеративные,

б) спонтанные и индуцированные,

в) генные, геномные, хромосомные.

6. Мутагены. Определение, виды:

а) экзогенные и эндогенные,

б) физические, химические и биологические.

7. Генные мутации: характеристика, примеры заболеваний.
8. Хромосомные мутации: характеристика, примеры заболеваний.
9. Геномные мутации: характеристика, примеры заболеваний.
10. Наследственная изменчивость: комбинативная изменчивость.

Тема 4.2. Наследственные заболевания. Моногенные заболевания.

1. Наследственные заболевания. Принципы классификации: на основе характера наследования (генные, хромосомные, мультифакториальные), на основе клинических проявлений (нервно-мышечные, эндокринные, дыхательной системы, заболевания кожи и т.д.).
2. Наследственные и врожденные заболевания. Определение, примеры.
3. Моногенные заболевания, определение, принципы классификации: по типам наследования, на основе клинических проявлений.
4. Моногенные заболевания с аутосомно-доминантным типом наследования:
   - синдром Марфана,
   - нейрофиброматоз (болезнь Реклингаузена),
   - хорея Гентингтона,
   - брахидактилия,
   - полидактилия,
   - арахнодактилия.
5. Моногенные заболевания с аутосомно-рецессивным типом наследования:
   - фенилкетонурия,
   - галактоземия,
   - муковисцидоз.
6. Моногенные заболевания Х-сцепленные доминантные:
   - гипофосфатемия,
   - витаминоустойчивый рахит.
7. Моногенные заболевания Х-сцепленные рецессивные:
   - псевдогипертрофическая мышечная дистрофия Дюшена,
   - гемофилия,
   - дальтонизм,

- синдром умственной отсталость с ломкой Х-хромосомой (синдром Мартина-Белл).

8. Моногенные заболевания У-сцепленные:
   - гипертрихоз ушных раковин,
   - синдактилия,
   - азооспермия.
9. Митохондриальный тип наследования. Особенности наследования, примеры заболеваний.

Тема 4.3. Полигенные, мультифакториальные заболевания.

1. Полигенные заболевания. Определение, общая характеристика.
2. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Мультифакториальные заболевания.
3. Моногенные заболевания с наследственной предрасположенностью.
4. Полигенные заболевания с наследственной предрасположенностью.
5. Характеристика болезней с наследственной предрасположенностью:
   - артериальная гипертензия,
   - атеросклероз,
   - бронхолегочные болезни,
   - сахарный диабет I типа,
   - гипертоническая болезнь,
   - шизофрения,
   - ишемическая болезнь сердца,
   - язвенная болезнь желудка.
6. Роль генотипа и среды в проявлении заболеваний.

Тема 4.4. Хромосомные заболевания.

1. Хромосомные заболевания. Определение, причины возникновения, частота встречаемости. Клиника, диагностика, лечение.
2. Хромосомные заболевания, связанные с аномалиями числа хромосом (геномные синдромы):

2.1. нарушение числа аутосом:
   - синдром Дауна,
   - Синдром Патау,
   - синдром Эдвардса,

2.2. нарушение числа половых хромосом:
   - синдром Шерешевского-Тернера,
   - синдром Клайнфельтера,
   - синдром полисомии по Х-хромосоме,
   - синдром дисомии по У-хромосоме.

3. Хромосомные заболевания, связанные со структурными нарушениями (аберрациями) хромосом:

3.1. делеции:
   - синдром кошачьего крика,
   - синдром Вольфа-Хиршхорна,

3.2. возникновение кольцевых хромосом.

Вопросы для самопроверки по теме 5 Человек - как объект генетики. Методы генетики человека.

Тема 5.1. Методы генетики человека. Человек как объект генетики. Генеалогический метод. Составление и анализ родословной.

1. Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.
2. Генеалогический метод.
3. Методика составления родословных и их анализ.
4. Особенности родословных:
- при аутосомно-доминантном наследовании,
- при аутосомно-рецессивном наследовании,
- при сцепленным с полом наследовании.

Тема 5.2. Биохимический, цитологический, близнецовый метод. Дерматоглифика.

1. Близнецовый метод.
2. Роль наследственности и среды в формировании признаков.
3. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения.
4. Цитогенетический метод. Карты хромосом человека.
5. Основные показания для цитогенетического исследования.
6. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения хроматина.
7. Метод дерматоглифики.
8. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).

Тема 5.3. Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга.

1. Понятие о популяции.
2. Частоты аллелей и генотипов.
3. Популяционно-статистический метод.
4. Закон Харди-Вайнберга.
5. Процессы, нарушающие равновесие частот генов в популяциях человека.

Вопросы для самопроверки по теме 6 Медико-генетическое консультирование.

Тема 6.1. Медико-генетическое консультирование.

1. Цели, задачи медико-генетического консультирования.
2. Проспективное консультирование.
3. Ретроспективное консультирование.
4. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.
5. Показания к медико-генетическому консультированию.
6. Здоровый образ жизни как один из факторов, исключающий наследственную патологию.

Общие методические рекомендации по работе с текстом.

На этапе общего знакомства с книгой:

1. Познакомьтесь с титульным листом. Знакома ли вам фамилия автора, о чем она вам говорит?

2. Проанализируйте заглавие. Все ли слова в нем понятны? Определите по заглавию, о чем пойдет речь в тексте, вспомните все, что вы уже знаете по теме, обозначенной в заглавии.

3. Обратите внимание на классификационную характеристику книги в подзаголовке (учебник, учебное пособие, словарь - справочник, монография и т. д.). Определите, для кого она предназначена.

4. Обратите внимание на год издания книги. Если она выпущена давно, то не исключено, что приведенные в ней сведения могли устареть. В этом случае вам потребуется ознакомиться и с новой литературой по интересующему вас вопросу.

5. Прочитайте оглавление книги, если есть - аннотацию, предисловие и послесловие к ней. Опираясь на них, представьте себе в общих чертах содержание книги, ее проблематику, главные положения работы. На основании этого оцените важность книги для разработки вашей темы.

На этапе чтения текста:

1. Обращайте внимание на все непонятные слова и выражения. Отыскивайте их толкование в словарях или справочниках.

2. Подумайте, что вам непонятно в самом содержании текста. Попробуйте разобрать конкретные примеры - возможно, станет понятнее текст.

3. По ходу чтения ставьте вопросы к тексту и выдвигайте свои предложения о дальнейшем его содержании.

4. Проверяйте верность выдвинутых вами предложений при чтении последующих частей текста.

5. Старайтесь все время выделять в тексте главное, существенное. Подчеркивайте важную информацию, делайте выписки основных идей, положений. Обращайте внимание на фразы, выделенные курсивом или жирным шрифтом, так как именно они выражают понятия и мысли.

6. Особое внимание уделяйте первым фразам каждого абзаца, к которым потом «привязываются» все другие мысли, входящие в этот абзац.

После прочтения текста:

1. Постарайтесь сформулировать главную мысль текста, его основные положения (тезисы).

2. Прочитайте повторно трудные для вас части текста, проверьте правильность их понимания, обращайтесь за советом к преподавателю.

3. Выработайте собственное отношение к предмету речи, придумайте аргументы в обоснование своей точки зрения.

4. Постарайтесь соотнести прочитанное с другой известной вам информацией по той же теме, определить сходства и расхождения.

5. Обобщая полученные сведения, сформулируйте собственные выводы на основе прочитанного.

Как отделять главное от второстепенного:

Одним из основных для реферирования является умение выделять в тексте главную, наиболее существенную информацию. Главной является информация, имеющая наиболее существенное значение для понимания данной темы, вопроса. К ней относятся определения научных понятий, формулировки законов, правил, перечисление принципов, основные мысли (положения, утверждения) автора, его выводы, классификация явлений, фактов.

Второстепенная информация либо детализирует, разъясняет главную информацию, либо отражает вытекающие из этой информации конкретные следствия и практические рекомендации. К этому типу информации относятся аргументы, обоснования, примеры, подробные характеристики отдельных явления, второстепенные факты (из биографии писателя, из истории создания произведения), а также разного рода комментарии (объяснительные замечания, толкования) тех или иных отрывков из произведений художественной литературы. После этого необходимо ознакомиться с сильными позициями в учебном и научном тексте это:1)заглавие, 2)зачин (введение), 3)концовка (заключение).

Сильные позиции есть не только во всем тексте, но и в его частях. В абзаце наиболее информативным является первое (начальное) предложение, содержащее тезис, то есть основное

положение автора, которое затем конкретизируется в основной части абзаца. В отдельном предложении более информативной является, как правило, вторая его часть, то есть предикат, который отражает новое.

Главная информация в тексте отражается не только позиционно, но и графически (курсивом, жирным шрифтом, подчеркиванием и другими способами).

Главную информацию нужно воспроизвести полностью, без каких - либо существенных сокращений, порой в буквальном смысле - дословно. Второстепенная же информация должна быть подвергнута смысловой переработке и сжатию.

Рекомендации по составлению обобщающих таблиц.

Составление обобщающей таблицы - это вид самостоятельной работы обучающегося по систематизации объемной информации, которая сводится (обобщается) в рамки таблицы.

Порядок работы:

-Прочти текст.

-Определи признаки, по которым можно систематизировать материал.

-Начерти таблицу с определенным количеством граф.

-Запишите название признаков в графы.

-Запиши в соответствующие графы таблицы материалы из текста в сокращенном виде.

-Сделай вывод.

-Дополни текст собственными соображениями, систематизируй их в таблицу.

Рекомендации по написанию и оформлению реферата.

Реферат – это доклад на выбранную автором тему, либо освещение содержания какой-либо статьи, книги, научной работы или иного научного труда; это авторское исследование, которое раскрывает суть заданной темы, отражает и приводит различные мнения об исследуемом вопросе или проблеме и представляет точку зрения автора реферата.

Реферат, представленный студентом, должен быть выполнен самостоятельно и соответствовать следующим требованиям:

1. Тема реферата должна соответствовать одной из тем, представленных в списке «Тематика рефератов».

2. Объем работы должен быть не менее 15 страниц и не более 20 страниц печатного текста.

3. Работа должна быть выполнена на листах формата А4 (210х297 мм) с полями левое 3 см, верхнее и нижнее поле – 2 см, правое – 1,5 см. Основной текст работы должен быть Times New Roman 14 кеглем при использовании междустрочного интервала 1,5. Отступ в начале абзаца равен 1,25 см. Нумерация страниц сквозная, начиная с титульной страницы (номер на титульной странице не проставляется); номер страницы располагается в центре нижней части листа без точки.

4. По своей структуре работа должна содержать титульный лист, содержание, введение, основную часть работы, заключение и список использованных источников; в случае необходимости – приложения.

5. Титульный лист оформляется в соответствии с требованиями Академии *(Приложение 1).*

6. В «Содержании» обозначаются все структурные части работы от введения до списка использованных источников (и приложений, если таковые имеются) с указанием номера страницы, на которой начинается раздел.

7. Во «Введении» необходимо обозначить актуальность работы, цели и задачи работы, степень изученности избранной темы, методологию исследования.

8. «Основная часть» исследования представляет собой фактический материал работы, изложенный в логичной последовательности и раскрывающий избранную тему работы в соответствии с порядком обозначенных во «Введении» задач и направленный на достижение обозначенной цели работы.

9. «Заключение» представляет собой сводный итог всей работы. В «Заключении» студент должен привести выводы по своей работе, доказав, что обозначенные во «Введении» задачи выполнены. Таким образом, «Заключение» представляет собой доказательство выполнения поставленной в начале работы цели исследования.

10. «Список использованных источников» представляет собой перечень источников, использованных при написании работы. Количество источников должно быть не менее 5. В качестве источников могут быть использованы книги и научные статьи, материалы сети Internet. Список использованных источников должен быть представлен в виде нумерованного списка.

Электронные источники. Располагаются в алфавитном порядке с указанием адреса в сети Internet (URL) и датой последнего ознакомления студента с материалом, находящимся по указанному адресу.

11. В случае наличия в работе приложений, они располагаются после Списка использованных источников и включаются в общую нумерацию страниц.

12. В работе должны быть указаны ссылки на приводимые в работе данные (цитаты, статистические данные и т.п.).

Темы рефератов

Тема 6. Медико-генетическое консультирование.

1. Виды профилактики наследственных заболеваний.
2. Медико-генетическое консультирование.
3. Пренатальная диагностика. Неинвазивные методы.
4. Пренатальная диагностика. Инвазивные методы: хорион- плацентобиопсия, амниоцентез.
5. Пренатальная диагностика. Инвазивные методы: биопсия ткней плода, кордоцентез, фетоскопия.
6. Пренатальная диагностика. Биохимические методы.
7. Экстракорпоральное оплодотворение.
8. Преимплантационная диагностика.
9. Неонатальный скрининг наследственных болезней обмена веществ.
10. Периконцепционная профилактика.
11. Симптоматическое лечение наследственных заболеваний.
12. Патогенетическое лечение наследственных заболеваний.
13. Этиологическое лечение наследственных заболеваний.
14. Хирургическое лечение наследственных заболеваний.
15. Особенности ухода за больными с наследственной патологией.
16. Массовые методы выявления наследственных заболеваний.
17. Скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.

Рекомендации по подготовке сообщения.

Сообщение – это небольшой по объёму устный доклад, в краткой форме передающий ясную и четкую суть информации. Пишется в краткой форме и не имеет излишних художественных оборотов и словосочетаний. Основная задача сообщения донести определенную информацию не выходя из рамок заданной темы. Сообщаемая информация носит характер уточнения или обобщения, несёт новизну, отражает современный взгляд по определённым

проблемам. Сообщение отличается от доклада не только объёмом информации, но и её характером – сообщения дополняют изучаемый вопрос фактическими или статистическими достоверными материалами. Основные способы изложения - повествование, рассуждение. Регламент времени на озвучивание сообщения – до 5 мин.

В сообщении выделяются три части: вступление - выступающий называет тему сообщения; основная часть - сообщаются факты, данные, указывается точное время действия и т. п.; заключение - обобщается все сказанное, делаются выводы.

Этапы подготовки сообщения:

1. Изучение темы, подбор литературы;
2. Тщательное изучение материалов;
3. Выделение самого главного, что относится к заданной тематике;
4. Составление подробного поэтапного плана сообщения;
5. Написание по пунктам плана текста;
6. Озвучивание сообщения в установленный срок согласно регламента;
7. Оценивание сообщения.

Сообщение рекомендуется сопровождать презентацией.

Рекомендации по составлению мультимедийной презентации.

По разделу "Мультифакториальные заболевания. Роль генотипа и среды в проявлении заболеваний" каждый обучающийся по индивидуальной теме подготавливает презентацию в программе *Microsoft PowerPoint* на 13 - 15 слайдах.

Презентация должна быть оформлена согласно плана: определение заболевания, общая характеристика, частота встречаемости, роль генотипа и среды в проявлении заболевания, способы профилактики и лечения заболевания.

Правила оформления:

Презентация включает в себя следующие обязательные компоненты:

1) титульный слайд: указаны тема презентации, фамилия, имя и отчество автора, наименование организации, город и дату;

2) второй слайд: цель, задачи и план;

3) информационные слайды:

Основные требования: информация по заявленной проблеме изложена полно и чётко. Отсутствуют фактические ошибки. Проведён глубокий и детальный анализ проблемы. Работа иллюстрирована примерами, демонстрирующими глубокое понимание сути поставленной проблемы. Презентация должна быть не перегружена избыточной информацией, не относящейся к исследуемой теме. Текст в презентации хорошо выверен, отсутствуют орфографические и стилистические ошибки.

Стиль оформления презентации соответствует содержанию презентации и способствует наиболее полному восприятию информации. На слайде чётко выделены ключевые моменты.

В презентации чётко обозначена актуальность исследования. Логичен и понятен ход мысли. Приведены адекватные аргументы.

Информационные слайды могут содержать диаграммы и графики, также текстовые, табличные и графические материалы, рисунки, предназначенные для более чёткого восприятия информации.

Использованные иллюстрации должны быть хорошего качества (высокого разрешения), с четким изображением. Максимальное количество графической информации на одном слайде – 2

рисунка (фотографии, схемы и т.д.) с текстовыми комментариями (не более 2 строк к каждому). Наиболее важная информация должна располагаться в центре экрана.

Рекомендуется:

-сжатость и краткость изложения, максимальная информативность текста: короткие тезисы, даты, имена, термины — главные моменты опорного конспекта;

-использование коротких слов и предложений, минимум предлогов, наречий, прилагательных;

-тщательное выравнивание текста, буквиц, маркеров списков;

-горизонтальное расположение текстовой информации, в т.ч. и в таблицах;

-каждому положению, идее должен быть отведен отдельный абзац текста;

-основную идею абзаца располагать в самом начале — в первой строке абзаца (это связано с тем, что лучше всего запоминаются первая и последняя мысли абзаца);

Правила использования шрифтов:

Не рекомендуется смешивать разные типы шрифтов в одной презентации. Учитывая, что гладкие (плакатные) шрифты, т.е. шрифты без засечек (типа Arial, Tahoma, Verdana и т.п.) легче читать с большого расстояния, чем шрифты с засечками (типа Times), то:

-для основного текста предпочтительно использовать плакатные шрифты;

-для заголовка можно использовать декоративный шрифт, если он хорошо читаем и не контрастирует с основным шрифтом.

Текст должен быть читабельным (его должно быть легко прочитать с самого дальнего места).

Рекомендуемые размеры шрифтов:

для заголовков — не менее 32 пунктов и не более 50, оптимально — **36** пунктов;

для основного текста — не менее 18 пунктов и не более 32, оптимально — **24** пункта.

Не следует злоупотреблять прописными буквами (они читаются хуже строчных), поэтому их допустимо использовать только для смыслового выделения небольших фрагментов текста. Наиболее важный материал, требующий обязательного усвоения, желательно выделить ярче для включения ассоциативной зрительной памяти. Для выделения информации следует использовать цвет, жирный и/или курсивный шрифт.

Рекомендуется использовать возможности компьютерной анимации для представления информации на слайде. Однако не стоит чрезмерно насыщать презентацию такими эффектами, иначе это вызовет негативную реакцию аудитории.

Анимация должна быть сдержанна, хорошо продумана и допустима:

- для демонстрации динамичных процессов;
- для привлечения внимания слушателей, создания определенной атмосферы презентации.

Не стоит злоупотреблять различными анимационными эффектами, они не должны отвлекать внимание от содержания информации на слайде.

Применяется сквозная нумерация слайдов, т.е. титульный слайд - это слайд № 1 и далее по порядку. Номер слайда отображается в правом нижнем углу.

4) Слайд с выводами: приведены лаконичные и ёмкие выводы.

5) Завершающий слайд: список использованных источников.

Перечень мультифакториальных заболеваний для составления сообщения с презентацией:

1. Эпилепсия
2. Шизофрения
3. Атеросклероз
4. Ишемическая болезнь сердца

5. Гипертония
6. Бронхиальная астма
7. Туберкулез
8. Псориаз
9. Атопический дерматит
10. Язвенная болезнь желудка и двенадцатиперстной кишки
11. Ревматоидный артрит
12. Сахарный диабет
13. Мочекаменная болезнь
14. Злокачественные новообразования.

Рекомендации по оформлению решения ситуационных задач по генетике.

Решение любой генетической задачи обычно составляет несколько этапов:
1)знакомство с содержанием задачи;
2) краткая запись условия задачи;
3) запись генотипов родителей (если они известны);
4) запись гамет каждого родителя;
5) запись генотипов потомства;
6) анализ потомства по генотипу и фенотипу (по решетке Пеннета или по формулам расщепления);
7) поиск ответа на конкретней вопрос задачи;
8) запись ответа задачи.

При знакомстве с содержанием задачи, прежде всего, необходимо уяснить смысл главного вопроса и определить, все ли необходимые для решения задачи сведения сообщаются в условии. Если нет, то в процессе решения необходимо восстановить недостающие звенья.

Условие задачи записывают в левом верхнем углу страницы и отделяют от хода решения вертикальной линией справа. Если в задаче прямо не указаны генотипы родителей, то при записи условия удобнее писать лишь их фенотипы, а генотип восстанавливать уже непосредственно при решении, как недостающее звено.

Решение задачи начинают в правой верхней части страницы. При решении задач принято использовать буквенную символику, предложенную Г. Менделем. Гены принято обозначать буквами, причем неаллельные гены, которые определяют развитие разных пар альтернативных признаков, разными буквами. При этом доминантные аллели обозначаются прописной (заглавной) буквой, а рецессивные - строчной (малой) буквой. Так, если гены, отвечающие за цвет глаз обозначить буквой (***A***), то гены, обусловливающие развитие другого признака (формы волос) обозначают, например, буквой (***B***). Причем аллельные гены, обусловливающие карий цвет глаз (доминантный признак) и голубой цвет глаз (рецессивный признак), нужно будет обозначить, соответственно (***A***) и (***a***). Аллели гена (***B***), отвечающие за курчавые (доминантный признак) и гладкие волосы (рецессивный признак), необходимо обозначить, соответственно, (***B***) и (***b***).

В связи с тем, что в соматических клетках организма находятся по две гомологичные хромосомы, то и аллелей одного гена всегда два. Организмы, у которых в гомологичных хромосомах находятся одинаковые аллели одного гена, называют гомозиготными и обозначают (***AA*** или ***aa***) и (***BB*** или ***bb***). Те организмы, у которых в гомологичных хромосомах находятся разные аллели генов, называют гетерозиготными и обозначают (***Aa***, ***Bb***).

В генетических схемах особи мужского пола обозначают знаком ♂, а женские - ♀. В первой строке выписывают генотипы родителей. В начале этой строки ставят букву ***P*** (от лат. *Parentes* - родители). Между генотипами родителей ставят знак брака или скрещивания - ***x***. Под буквенным обозначением генотипа можно записать фенотипы. Причем, если анализ ведется по двум парам альтернативных признаков, то для записи фенотипа используют две строки, если по трем парам - три строки и т.д.

После сведений о родителях обязательно выписывают гаметы, образуемые супругами. В начале строки делают надпись – гаметы (G). Необходимо помнить, что гаметы всегда гаплоидные и содержат лишь по одной аллели каждого гена. При письме их обводят в кружочек. Первое поколение потомков обозначают буквой ***F1*** (от лат. *Filii* - дети, сыновья), второе поколение потомков – ***F2*** и т.д.

В завершении решения задачи необходимо записать ответ и дать ему полное, правильное и логичное, творчески сформулированное обоснование (с использованием экологических законов, правил, закономерностей).

Типовые ситуационные задачи для самостоятельного решения и самоподготовки к занятию

Тема 2.1 Строение ядра. Хроматин. Генетический код. Биосинтез белка.

1. В состав иРНК входят нуклеотиды: аденина 28%, гуанина 16%, урацила 24%. Определите процентный состав нуклеотидов в двуцепочечной молекулы ДНК, информация с которой «переписана» на иРНК.
2. Участок молекулы ДНК состоит из 60 пар нуклеотидов. Определите длину этого участка (длина нуклеотида 0, 34 нм)
3. Участок молекулы ДНК имеет следующее строение: ГГА-АЦЦ-АТА-ГТЦ-ЦАА. Определите последовательность нуклеотидов соответствующего участка иРНК. Определите последовательность аминокислот в полипептиде, синтезируемом по иРНК. Как изменится последовательность аминокислот в полипептиде, если в результате мутации пятый нуклеотид в ДНК будет заменён на аденин? Ответ объясните.

Тема 3.1 Законы Г.Менделя. Типы наследования признаков.

1. Отец с курчавыми волосами (доминантный признак) и без веснушек, а мать с прямыми волосами и с веснушками (доминантный признак) имеют троих детей. Все дети имеют веснушки и курчавые волосы. Напишите генотипы родителей и детей.
2. Женщина с синдактилией (сращение пальцев) вышла замуж за нормального мужчину. У них родились нормальные сын и дочь и сын с синдактилией. Все родственники мужчины были с нормальными пальцами. Определите генотипы женщины и мужчины.
3. В семье Ивановых двое детей: кареглазая дочь и голубоглазый сын. Мама этих детей голубоглазая, но ее родители имели карие глаза. Как наследуется окраска глаз у человека? Каковы генотипы всех членов семьи? Окраска глаз - моногенный аутосомный признак

Тема 3.2 Взаимодействие аллельных генов.

1. Акаталазия определяется аутосомным рецессивным геном, но у гетерозигот отмечается легкая форма болезни. Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, в которой жена болеет легкой формой акаталазии, а бабушка и дедушка мужа по материнской линии имели тяжелую форму акаталазии?
2. Синдактилия наследуется как доминантный аутосомный признак. Какова вероятность рождения детей со сросшимися пальцами в семье, где один из родителей гетерозиготен по анализируемому признаку, а другой имеет нормальное строение пальцев?

Тема 3.3 Наследование групп крови и резус-фактора.

1. В родильном доме перепутали детей. Первая пара родителей имеют I и IV группы крови, а вторая пара I и III. У первого ребенка I группа крови, у второго II. Кто чей ребенок?
2. Резус-положительная женщина II группы, отец которой имел резус-отрицательную кровь I группы, вышла замуж за резус-отрицательного мужчину I группы. Какова вероятность того, что ребенок унаследовал оба признака отца?

Тема 3.4 Взаимодействие неаллельных генов (комплементарность и эпистаз).

1. Одна из форм глухоты определяется двумя генами, причем для нормального слуха необходимо иметь доминантные аллели обоих генов. Известно, что жена имеет нормальный слух, но ее мать была рецессивной гомозиготой. Ее муж имеет слабый слух, но в генотипе у него есть только один нормальный аллель. Какова вероятность рождения в этой семье глухих, нормальных детей и потомков со слабым слухом?
2. При скрещивании бобов с фиолетовыми плодами во втором поколении было получено расщепление: 58 растений с фиолетовыми плодами и 37 растений с зелеными плодами. Написать схему скрещивания и определить тип наследования.

Тема 3.6 Хромосомная теория наследственности. Сцепленное наследование признаков.

1. Расстояние между генами составляет 8 морганид. Определите процент гамет каждого типа, продуцируемых дигетерозиготным организмом.
2. Женщина получила от матери аутосому с доминантным геном, обуславливающим дефект коленной чашечки и геном, обуславливающим группу крови А. В гомологичной хромосоме находится рецессивный ген, не влияющий на коленную чашечку, и ген I группы крови. Расстояние между генами 10 морганид. Муж имеет нормальную коленную чашечку и III гомозиготную группу крови. Определите возможные фенотипы в потомстве этой семьи.

Тема 3.7 Генетика пола у человека. Наследование признаков, сцепленных с полом.

1. В семье, где оба родителя страдали гипоплазией зубной эмали, родился сын с нормальными зубами. Каким будет их второй сын?
2. Мужчина, страдающий дальтонизмом и глухотой, женился на женщине, нормальной по зрению и хорошо слышащей. У них родились глухой сын дальтоник и дочь – дальтоник, но с хорошим слухом. Определите вероятность рождения в этой семье дочери с обеими аномалиями, если известно, что глухота – аутосомный рецессивный признак.

Тема 4.2 Наследственные заболевания. Моногенные заболевания.

1. Мать — шестипалая, отец и сын — пятипалые. Какова вероятность рождения в этой семье: 1) еще одного пятипалого ребенка; 2) шестипалого ребенка?
2. Какими могут быть дети в семье, где родители гетерозиготны по признаку фенилкетонурии?
3. В Норвегии известен случай, когда мать ребенка с брахидактилией (короткопалость) предъявила иск мужчине, который отрицал отцовство. Суд попросил мужчину показать руки, и оказалось, что у него брахидактилия. Суд признал его отцом ребенка. На основании чего суд мог сделать подобное заключение?
4. Женщина правша с карими глазами и нормальным зрением выходит замуж за мужчину правшу, голубоглазого и дальтоника. У них родилась голубоглазая дочь левша и дальтоник. Какова вероятность того, что следующий ребенок в этой семье будет левшой и страдать дальтонизмом?

Тема 4.4 Хромосомные заболевания.

1. У новорожденного ребенка отмечается избыток кожных складок на шее и лимфатический отек стоп, подозрение на сердечный порок. При генетическом исследовании диагностирован синдром Шерешевского-Тернера.

- Какие изменения найдены в хромосомном наборе?
- Какие характерные проявления будут отмечаться у ребенка по мере взросления?

- К какой группе генетической патологии относится заболевание?

2. У новорожденного ребенка при хромосомном анализе выявлена трисомия по 21 хромосоме.

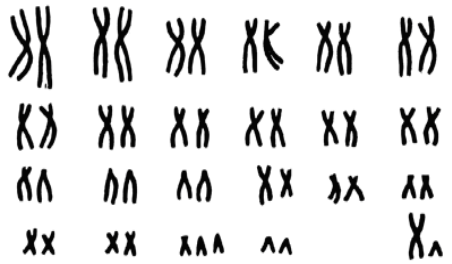
- О каком заболевании это свидетельствует?
- Как часто встречается данная патология?
- Чем клинически будут характеризоваться ее проявления?

3. В медико-генетическую консультацию обратилась женщина в возрасте 30 лет, у которой вызывает беспокойство отсутствие менструального цикла у её 14 летней дочери.

Осмотр девочки выявил характерный фенотип: короткая шея, крыловидные складки кожи на шее сзади. Заметное отставание в росте. Строение тела непропорционально (длина верхней половины туловища больше нижней. Недоразвитие молочных желез, скудное оволосение на лобке и в подмышечных впадинах.

- О каком заболевании это свидетельствует?
- Какие изменения найдены в хромосомном наборе?
- К какой группе генетической патологии относится заболевание?

4. Проведите анализ кариограммы по плану: 1) общее число хромосом, 2) число аутосом , 3) число половых хромосом , 4) пол, 5) название заболевания, 6) тип заболевания (генное, геномное, хромосомное), 7) характеристика патологии (развернутый ответ).



Тема 5.1 Методы генетики человека. Человек как объект генетики. Генеалогический метод. Составление и анализ родословной.

1. Пробанд имеет нормальные по окраске зубы. У его сестры зубы коричневые. У матери пробанда зубы коричневые, у отца – нормальной окраски. Семь сестер матери пробанда с коричневыми зубами, а четыре брата – с нормальными. Одна тетя пробанда по линии матери, имеющая коричневые зубы, замужем за мужчиной с нормальными зубами. У них трое детей: дочь и сын с коричневыми зубами и дочь с нормальными. Два дяди пробанда по линии матери женаты на женщинах без аномалии в окраске зубов. У одного из них два сына и дочь, у другого – две дочери и сын. Все они с нормальными зубами. Коричневые зубы имел дедушка пробанда по линии матери, а у бабушки по линии матери были нормальные зубы. Два брата дедушки по линии матери с нормальной окраской зубов. Прабабушка (мать деда по линии матери) и прапрабабушка (мать этой прабабушки) имели коричневые зубы, а их мужья были с нормальной окраской зубов. Определите, какие дети могут быть у пробанда, если он вступит в брак с женщиной, гетерозиготной по этому признаку.

2. Молодожены нормально владеют правой рукой. В семье женщины было две сестры, нормально владеющие правой рукой и три брата – левши. Мать женщины – правша, отец – левша. У отца есть сестра и брат левши, и сестра и два брата – правши. Дед по линии отца – правша, бабушка – левша. У матери женщины есть два брата и сестра – все правши. Мать мужа – правша, отец – левша. Бабушки и дедушки со стороны матери и отца мужа нормально владеют правой рукой. Определите вероятность рождения в этой семье детей, владеющих левой рукой.

3. Пробанд – здоровая женщина – имеет двух здоровых братьев и двух братьев, больных алькаптонурией. Мать пробанда здорова и имеет двух здоровых братьев. Отец пробанда болен

алькаптонурией и является двоюродным дядей своей жены. У него есть здоровый брат и здоровая сестра. Бабушка по линии отца была больной и состояла в браке со своим двоюродным здоровым братом. Бабушка и дедушка пробанда по линии матери здоровы, при этом мать деда – родная сестра деда пробанда со стороны отца. Определите вероятность рождения больных алькаптонурией детей в семье пробанда при условии, что она выйдет замуж за здорового мужчину, мать которого страдала алькаптонурией.

Тема 5.3 Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга.

1. Глухонемота связана с врожденной глухотой, которая препятствует нормальному усвоению речи. Наследование аутосомно-рецессивное. Средняя частота заболевания колеблется по разным странам. Для европейских стран она равна приблизительно 2:10 000. Определите возможное число гетерозиготных по глухонемоте людей в районе, включающем 8 000 000 жителей.
2. Фенилкетонурия определяется аутосомным рецессивнным геном. Подсчитайте число гетерозигот в одном городе, если количество болезней на 25 000 жителей составило 6 случаев.
3. Арахнодактилия наследуется как аутосомный доминантный признак. Исследование населения одного города (число жителей – 1 500 000 человек) показали, что это заболевание встречается в количестве 15 на 10000 исследуемых. Какова частота встречаемости аллелей гена арахнодактилии в данной популяции? Сколько в указанном городе гетерозиготных носителей данной болезни?