федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение

высшего образования

«Оренбургский государственный медицинский университет»

Министерства здравоохранения Российской Федерации

**МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ**

**ДЛЯ ПРЕПОДАВАТЕЛЯ**

**ПО ОРГАНИЗАЦИИ ИЗУЧЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ**

**Медицинская генетика**

по направлению подготовки

**34.03.01 Сестринское дело**

Является частью основной профессиональной образовательной программы высшего образования по направлению 34.03.01 Сестринское дело, утвержденной ученым советом ФГБОУ ВО ОрГМУ Минздрава России

протокол № 11 от «22» июня 2018 года

Оренбург

**1. Методические рекомендации к теоретическому материалу**

**Модуль:** Медицинская генетика

**Тема №1.**

**Тема:** Уровни организации наследственного материала. Реализация генетической информации в клетке.

**Цель:** показать особенности организации наследственного материала, раскрыть механизмы хранения и передачи наследственной информация на разных уровнях. Актуализировать, расширить и углубить знания о базовых клеточных механизмах, лежащих в основе полового и бесполого размножения.

**Аннотация теоретического материала.**

Раскрываются основные уровни организации наследственного материала в клетке. Из всех свойств живого особое внимание уделяется процессам репликации, репарации, транскрипции и трансляции. Раскрываются принципы, этапы и механизмы процессов репликации, транскрипции и трансляции. Доказательства роли ДНК в передаче наследственной информации (опыты по трансформации и трансдукции у бактерий). Геномика - раздел молекулярной генетики, посвящённый изучению генома и генов живых организмов. Современные представления о геноме человека: организация и характеристика генома, классификация генов в геноме. Программа «Геном человека», ее практическое значение. Успехи и научные перспективы. Ген - функциональная единица наследственной информации. Дискретность гена (цистрон, рекон, мутон). Моно- и полицистронная модели генов. Понятие о транскриптоне и опероне, их структура (промотор, оператор, терминатор и т.д.). Генетический код, его характеристика. Реализация наследственной информации у эукариот (транскрипция, трансляция). Характеристика этапов синтеза белка. Правило Бидла-Татума. Регуляция активности генов у про- и эукариот. Работа лактозного оперона.

**Форма организации:**

- вводная (по роли в образовательном процессе);

- проблемная (по содержанию и системе построения).

**Методы обучения**:

- наглядные (иллюстрация)

**Средства обучения**:

- дидактические (презентация)

- материально-технические (компьютер)

**Тема № 2.**

**Тема:** Введение в генетику. Формы взаимодействия генов.

**Цель:** проанализировать основные закономерности наследственности.

**Аннотация теоретического материала.**

Генетика – как наука: цели, задачи, объекты и методы изучения. Уровни изучения генетических явлений. Основные направления и этапы развития генетики. Роль отечественных и зарубежных ученых. Основные понятия генетики. Значение генетики для медицины. Основные законы генетики и их цитологические механизмы. Генотип как целостная система. Формы взаимодействия аллельных и неаллельных генов. Понятие «доза гена» в генотипе. Генотип как сбалансированная по дозам генов система. Типы наследования признаков и доза генов необходимая для их проявления (моно- и полигенное наследование). Признаки, контролируемые одной или двойной дозой, несколькими двойными дозами генов.

**Форма организации:**

- вводная (по роли в образовательном процессе);

- проблемная (по содержанию и системе построения).

**Методы обучения**:

- наглядные (иллюстрация)

**Средства обучения**:

- дидактические (презентация)

- материально-технические (компьютер)

**Тема № 3.**

**Тема:** Сцепленное наследование. Генетика пола. Наследование, сцепленное с полом.

**Цель:** изучить особенности сцепленного наследования и наследования сцепленного с полом.

**Аннотация теоретического материала.**

Раскрываются механизмы сцепленного наследования открытые Т. Морганом. Даются основные положения хромосомной теории. Рассматривая сцепленное наследование, не забываем о признаках находящихся в половых хромосомах, особенностях их передачи по материнской и отцовской линии.

**Форма организации:**

- вводная (по роли в образовательном процессе);

- проблемная (по содержанию и системе построения).

**Методы обучения**:

- наглядные (иллюстрация)

**Средства обучения**:

- дидактические (презентация)

- материально-технические (компьютер)

**Тема №4.**

**Тема**: Иммуногенетика. Наследование АВО,Rh, HLA систем.

**Цель:** изучить генетические механизмы наследования основных иммунологических систем (АВО,Rh, HLA систем)

**Аннотация теоретического материала.**

Иммуногенетика – наука, стоящая на защите нашего организма. Наследование иммунологических систем (АВО,Rh, HLA систем) играет не оспоримую роль в поддержании не только иммунитета, но и на прямую связано с сохранением жизни: при переливании крови, пересадки органов, резус-конфликте при беременности. Как происходит генетическое наследование данных иммунологических систем и каково их значение для медицины раскрывается в данном материале.

**Форма организации:**

- вводная (по роли в образовательном процессе);

- проблемная (по содержанию и системе построения).

**Методы обучения**:

- наглядные (иллюстрация)

**Средства обучения**:

- дидактические (презентация)

- материально-технические (компьютер)

**Тема №5.**

**Тема**: Изменчивость. Наследственные болезни.

**Цель:** проанализировать основные закономерности изменчивости. Рассмотреть основные типы изменчивости как основы наследственной патологии у человека. Изучить биологические механизмы, лежащие в основе возникновения наследственных болезней.

**Аннотация теоретического материала.**

Закономерности изменчивости. Формы изменчивости, их значение в онтогенезе и эволюции. Модификационная изменчивость. Норма реакции, фено- и генокопии. Экспрессивность и пенентрантность. Развитие фенотипа как результат реализации генотипа в конкретных условиях среды. Комбинативная изменчивость и ее роль. Виды наследственной изменчивости: комбинативная и мутационная. Теория мутагенеза. Классификация мутаций: генные, хромосомные, геномные, спонтанные и индуцированные, генеративные, соматические и т.д. Сущность, примеры. Значение мутационной изменчивости. Понятие о генных болезнях человека: фенилкетонурия, альбинизм, галактоземия, серповидно-клеточная анемия. Механизм развития, методы диагностики, профилактика генных болезней. Генетические механизмы, лежащие в основе их развития, клинические маркеры, этапы реализации патологических эффектов.

Рассматриваются наследственные болезни, возникающие в результате генных, геномных и хромосомных мутаций. Даются понятие о генных болезнях человека: фенилкетонурия, альбинизм, галактоземия, серповидно-клеточная анемия. Генетические механизмы, лежащие в основе их развития, клинические маркеры, этапы реализации патологических эффектов. Даются понятия о хромосомных болезнях возникающих в результате геномных мутаций (с. Дауна, с. Патау, с. Эдвардса, с. Кляйнфельтера, с. Шерешевского-Тернера, с. Трипло-Х), а также заболеваниях вызванных хромосомными абберациями (с. «Кошачьего крика», транслокационный синдром Дауна). Механизмы хромосомных заболеваний

**Форма организации:**

- вводная (по роли в образовательном процессе);

- проблемная (по содержанию и системе построения).

**Методы обучения**:

- наглядные (иллюстрация)

**Средства обучения**:

- дидактические (презентация)

- материально-технические (компьютер)

**Тема № 6.**

**Тема**: Методы изучения генетики человека. Медико-генетическое консультирование.

**Цель:** познакомиться с основными методами диагностики наследственных болезней у человека. Изучить работу служб медико-генетического консультирования

**Аннотация теоретического материала.**

Изучить особенности и трудности при постановки наследственных заболеваний человека. Выделить основные и вспомогательные методы. Методы применяемые при диагностике генных и хромосомных болезней. Представить цели, задачи, этапы работы и значение медико-генетического консультирования для населения. Показать возможности для профилактики и предупреждения развития наследственных патологий у человека. Указать основные методы работы МГК.

**Форма организации:**

- вводная (по роли в образовательном процессе);

- проблемная (по содержанию и системе построения).

**Методы обучения**:

- наглядные (иллюстрация)

**Средства обучения**:

- дидактические (презентация)

- материально-технические (компьютер)

**2. Методические рекомендации по проведению практических занятий**

При осуществлении обучения на очном отделении (с применением дистанционных технологий) по специальности *34.03.01 Сестринское дело* проведение практических и лабораторных занятий по дисциплине «Медицинская генетика» в соответствие с учебным планом не предусмотрено.

**2. Методические рекомендации по проведению практических занятий**

**Модуль Генетика человека.**

**Тема 1.** Уровни организации наследственного материала. Реализация генетической информации в клетке

**Вид учебного занятия:** практическое занятие

**Цель:** изучить структурно-функциональную организацию генетического материала клетки; определить строение структур ядра на молекулярном уровне, различать структуры ДНК, характеризовать уровни упаковки хромосомного аппарата, распознавать в кариотипе хромосомы разных групп, анализировать кариотип человека и составлять идиограмму. Изучить процессы, происходящие на этапе репликации, репарации. Особенности воспроизведения на клеточном уровне.

**План проведения учебного занятия**

|  |  |
| --- | --- |
| № п/п | Этапы и содержание занятия |
| 1 | **Организационный момент.**  Объявление темы, цели занятия.  Мотивационный момент (обоснование актуальности изучения темы занятия) |
| 2 | **Основная часть учебного занятия.**  Закрепление теоретического материала*.* Форма организации учебной деятельности:выполнение письменных заданий. Письменные задания и критерии их оценки представлены в ФОС.  Отработка практических умений и навыков. Форма организации учебной деятельности: выполнение практических заданий, решение задач. Перечень практических заданий, задач и критерии их оценки представлены в ФОС. |
| 3 | **Заключительная часть занятия.**   * подведение итогов занятия; * выставление текущих оценок в учебный журнал; * представление заданий для самостоятельной подготовки обучающихся. |

**Средства обучения:**

* дидактические (*таблицы, постоянные микропрепараты*);
* материально-технические (*мел, доска, микроскопы для студентов, демонстрационный микроскоп с фотокамерой, телевизор, ноутбук).*

**Тема 2.** Введение в генетику. Формы взаимодействия генов.

**Вид учебного занятия:** практическое занятие

**Цель:** сформировать основные понятия генетики, обобщить и систематизировать знания о закономерностях наследования признаков при ди- и полигибридном скрещивании; развить умения формулировать, записывать символами законы Г. Менделя и объяснять их цитологические основы, решать и объяснять задачи на ди- и полигибридное скрещивание, развить умение выделять главное, сравнивать, делать правильные выводы, логически мыслить, развивать эмоции учащихся и познавательный интерес к изучению генетики.

**План проведения учебного занятия**

|  |  |
| --- | --- |
| № п/п | Этапы и содержание занятия |
| 1 | **Организационный момент.**  Объявление темы, цели занятия.  Мотивационный момент (обоснование актуальности изучения темы занятия) |
| 2 | **Основная часть учебного занятия.**  Закрепление теоретического материала*.* Форма организации учебной деятельности:выполнение письменных заданий. Письменные задания и критерии их оценки представлены в ФОС.  Отработка практических умений и навыков. Форма организации учебной деятельности: выполнение практических заданий, решение задач. Перечень практических заданий, задач и критерии их оценки представлены в ФОС. |
| 3 | **Заключительная часть занятия.**   * подведение итогов занятия; * выставление текущих оценок в учебный журнал; * представление заданий для самостоятельной подготовки обучающихся. |

**Средства обучения:**

* дидактические (*таблицы*);
* материально-технические (*мел, доска).*

**Тема 3.** Сцепленное наследование. Генетика пола. Наследование сцепленное с полом.

**Вид учебного занятия:** практическое занятие

**Цель:** Сформулировать знания о хромосомном механизме определения пола организма, об аутосомах, о соотношении полов у животных и человека, причинах этого соотношения; продолжить формирование навыков решения генетических задач, работы с книгой.

**План проведения учебного занятия**

|  |  |
| --- | --- |
| № п/п | Этапы и содержание занятия |
| 1 | **Организационный момент.**  Объявление темы, цели занятия.  Мотивационный момент (обоснование актуальности изучения темы занятия) |
| 2 | **Основная часть учебного занятия.**  Закрепление теоретического материала*.* Форма организации учебной деятельности:выполнение письменных заданий. Письменные задания и критерии их оценки представлены в ФОС.  Отработка практических умений и навыков. Форма организации учебной деятельности: выполнение практических заданий, задач. Перечень практических заданий, задач и критерии их оценки представлены в ФОС. |
| 3 | **Заключительная часть занятия.**   * подведение итогов занятия; * выставление текущих оценок в учебный журнал; * представление заданий для самостоятельной подготовки обучающихся. |

**Средства обучения:**

* дидактические (*таблицы*);
* материально-технические (*мел, доска).*

**Тема 4.** Иммуногенетика. Наследование АВО,Rh, HLA систем.

**Вид учебного занятия:** практическое занятие

**Цель:** сформулировать знания о механизмах явления множественного аллелизма, обобщить и систематизировать знания о наследовании групп крови по системе АВО, резус факторных систем, cистемы HLA; развить умения рассчитывать возможные генотипы детей и родителей при наследовании групп крови и резус-фактора.

**План проведения учебного занятия**

|  |  |
| --- | --- |
| № п/п | Этапы и содержание занятия |
| 1 | **Организационный момент.**  Объявление темы, цели занятия.  Мотивационный момент (обоснование актуальности изучения темы занятия) |
| 2 | **Основная часть учебного занятия.**  Закрепление теоретического материала*.* Форма организации учебной деятельности:выполнение письменных заданий. Письменные задания и критерии их оценки представлены в ФОС.  Отработка практических умений и навыков. Форма организации учебной деятельности: выполнение практических заданий, решение задач. Перечень практических заданий, задач и критерии их оценки представлены в ФОС. |
| 3 | **Заключительная часть занятия.**   * подведение итогов занятия; * выставление текущих оценок в учебный журнал; * представление заданий для самостоятельной подготовки обучающихся. |

**Средства обучения:**

* дидактические (*таблицы*);
* материально-технические (*мел, доска).*

**Тема 5.** Изменчивость. Наследственные болезни.

**Вид учебного занятия:** практическое занятие

**Цель:** сформировать понятие об изменчивости и ее видах, обобщить и систематизировать знания о причинах возникновения и основных клинических проявлениях наследственных болезней человека, выявить особенности наследования генных и мультифакторных заболеваний, сформировать понятие о хромосомных болезнях человека и основных клинических проявлениях, выявить причины и механизмы их развития.

**План проведения учебного занятия**

|  |  |
| --- | --- |
| № п/п | Этапы и содержание занятия |
| 1 | **Организационный момент.**  Объявление темы, цели занятия.  Мотивационный момент (обоснование актуальности изучения темы занятия) |
| 2 | **Основная часть учебного занятия.**  Закрепление теоретического материала*.* Форма организации учебной деятельности:выполнение письменных заданий. Письменные задания и критерии их оценки представлены в ФОС.  Отработка практических умений и навыков. Форма организации учебной деятельности: выполнение практических заданий, решение проблемно-ситуационных задач. Перечень практических заданий, проблемно-ситуационных задач и критерии их оценки представлены в ФОС. |
| 3 | **Заключительная часть занятия.**   * подведение итогов занятия; * выставление текущих оценок в учебный журнал; * представление заданий для самостоятельной подготовки обучающихся. |

**Средства обучения:**

* дидактические (*таблицы*);
* материально-технические (*мел, доска).*

**Тема 6.** Методы изучения генетики человека.

**Вид учебного занятия:** практическое занятие

**Цель:** сформулировать знания о принципах лабораторной диагностики и лечения наследственных болезней.

**План проведения учебного занятия**

|  |  |
| --- | --- |
| № п/п | Этапы и содержание занятия |
| 1 | **Организационный момент.**  Объявление темы, цели занятия.  Мотивационный момент (обоснование актуальности изучения темы занятия) |
| 2 | **Основная часть учебного занятия.**  Закрепление теоретического материала*.* Форма организации учебной деятельности:выполнение письменных заданий. Письменные задания и критерии их оценки представлены в ФОС.  Отработка практических умений и навыков. Форма организации учебной деятельности: выполнение практических заданий, решение проблемно-ситуационных задач. Перечень практических заданий, проблемно-ситуационных задач и критерии их оценки представлены в ФОС. |
| 3 | **Заключительная часть занятия.**   * подведение итогов занятия; * выставление текущих оценок в учебный журнал; * представление заданий для самостоятельной подготовки обучающихся. |

**Средства обучения:**

* дидактические (*таблицы*);
* материально-технические (*мел, доска).*

**Тема 7.** Медико-генетическое консультирование.

**Вид учебного занятия:** практическое занятие

**Цель:** сформировать понятие о хромосомных болезнях человека и основных клинических проявлениях, выявить причины и механизмы их развития, сформулировать знания о принципах лабораторной диагностики и лечения наследственных болезней, об этапах работы медико-генетической консультации.

**План проведения учебного занятия**

|  |  |
| --- | --- |
| № п/п | Этапы и содержание занятия |
| 1 | **Организационный момент.**  Объявление темы, цели занятия.  Мотивационный момент (обоснование актуальности изучения темы занятия) |
| 2 | **Основная часть учебного занятия.**  Закрепление теоретического материала*.* Форма организации учебной деятельности:выполнение письменных заданий. Письменные задания и критерии их оценки представлены в ФОС.  Отработка практических умений и навыков. Форма организации учебной деятельности: выполнение практических заданий, решение проблемно-ситуационных задач. Перечень практических заданий, проблемно-ситуационных задач и критерии их оценки представлены в ФОС. |
| 3 | **Заключительная часть занятия.**   * подведение итогов занятия; * выставление текущих оценок в учебный журнал; * представление заданий для самостоятельной подготовки обучающихся. |

**Средства обучения:**

* дидактические (*таблицы*);

материально-технические (*мел, доска).*